

健生難発 0327 第 1 号
令和 8 年 3 月 27 日

各 $\left(\begin{array}{c} \text{都道府県} \\ \text{指定都市} \end{array} \right)$ 衛生主管部（局）長 殿

厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課長
(公 印 省 略)

「指定難病に係る臨床調査個人票について」の改正について

難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年法律第50号。以下「法」という。）第6条第1項に規定する診断書（以下「臨床調査個人票」という。）の記載項目等については、難病の患者に対する医療等に関する法律施行規則（平成26年厚生労働省令第121号）第14条において定めており、この臨床調査個人票の様式については、「指定難病に係る臨床調査個人票について」（平成26年11月12日付け健疾発1112第1号厚生労働省健康局疾病対策課長通知。以下「課長通知」という。）において、法第5条第1項に基づき厚生労働大臣が定める指定難病ごとに示している。

今般、「指定難病に係る診断基準及び重症度分類について」の一部改正について」（令和8年3月27日付け健生発0327第13号厚生労働省健康・生活衛生局長通知）による診断基準及び重症度分類等の改正に伴い、指定難病に係る臨床調査個人票について別紙のとおりとし、令和9年4月1日から適用することとしたので通知する。

なお、申請に係る負担軽減の観点から、令和9年4月1日以降に指定難病の患者又はその保護者が変更前の臨床調査個人票を添付して提出した場合には、これを使用することも差し支えないものとするが、申請者及び指定医に対しては、原則として変更後の最新版の臨床調査個人票を使用すべき旨伝達されたい。

本通知は、地方自治法（昭和22年法律第67号）第245条の4第1項の規定に基づく技術的助言であることを申し添える。

臨床調査個人票

☐ 新規 ☐ 更新009 神経有棘赤血球症
きよく

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	発症者続柄		
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
	続柄		
発症時期	西暦 年 月		
社会保障			
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし		
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5		
生活状況			
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである		
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない		
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない		
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい		
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる		
手帳取得状況			
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級 ☐ 4級 ☐ 5級 ☐ 6級）		
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり		
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級）		
人工呼吸器等装着者認定基準に該当			
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明			

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

☐ 有棘赤血球舞踏病 (Definite) : A1) の1～4、Bを認め、CでVPS13Aの変異を認める
☐ 有棘赤血球舞踏病 (Probable) : A1) の1～4かつBを認め、Dを除外できる
☐ McLeod症候群 (Definite) : A2) の1～4、Bを認め、CでXKの変異を認める
☐ McLeod症候群 (Probable) : A2) の1～4かつBを認め、Dを除外できる
☐ いずれにも該当しない

A. 臨床所見

1) 有棘赤血球舞踏病	
1. 口周囲（口、舌、顔面、頬部など）の舞踏運動が目立ち、自傷行為による唇、舌の咬傷を見ることが多い。咬唇や咬舌は初期には目立たないこともある。	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 口・舌不随意運動により、構音障害、嚥下障害を来す	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
3. 体幹・四肢に見られる不随意運動は舞踏運動とジストニアを主体とする	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
4. 脱抑制、衝動制御障害、強迫性障害、固執症状などの神経精神症状や認知障害がしばしば認められる	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2) McLeod 症候群	
1. X連鎖性潜性遺伝（劣性遺伝）様式をとる	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 舞踏運動を主とする不随意運動を体幹・四肢に認め、他にチック、ジストニア、パーキンソニズムを見ることがある。咬唇や咬舌はほとんど認めない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
	☐ a. チック ☐ b. ジストニア ☐ c. パーキンソニズム
3. 軸索型末梢神経障害を大多数の症例で認め、腱反射は消失する	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
4. 骨格筋障害（四肢筋）を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

B. 検査所見

末梢血で有棘赤血球の増加を見る	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

114

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。		☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施
☐ VPS13A		☐ XK		
遺伝形式				
☐ 1. 常染色体潜性遺伝（劣性遺伝）		☐ 2. 常染色体顕性遺伝（優性遺伝）		
☐ 3. X連鎖性潜性遺伝（劣性遺伝）				

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。		☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
症候性舞踏病	☐ 1. 小舞踏病 ☐ 2. 妊娠性舞踏病 ☐ 3. 脳血管障害			
薬剤性舞踏病	☐ 1. 抗精神病薬による遅発性ジスキネジア ☐ 2. その他の薬剤性ジスキネジア			
代謝性疾患	☐ 1. ウィルソン病 ☐ 2. 脂質代謝異常症			
他の神経変性疾患	☐ 1. 歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症 ☐ 2. ハンチントン病			

■ 重症度分類に関する事項

(1) 機能的評価：Barthel Index

Barthel Index	
食事	☐ 1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える (10 点) ☐ 2. 部分介助 (たとえば、おかずを切って細かくしてもらう) (5 点) ☐ 3. 全介助 (0 点)
車椅子からベッドへの移動	☐ 1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(歩行自立も含む) (15 点) ☐ 2. 軽度の部分介助または監視を要する (10 点) ☐ 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 (5 点) ☐ 4. 全介助または不可能 (0 点)

整容	☐ 1. 自立（洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り）（5 点） ☐ 2. 部分介助または不可能（0 点）
トイレ動作	☐ 1. 自立（衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む）（10 点） ☐ 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する（5 点） ☐ 3. 全介助または不可能（0 点）
入浴	☐ 1. 自立（5 点） ☐ 2. 部分介助または不可能（0 点）
歩行	☐ 1. 45m 以上の歩行、補装具（車椅子、歩行器は除く）の使用の有無は問わず（15 点） ☐ 2. 45m 以上の介助歩行、歩行器の使用を含む（10 点） ☐ 3. 歩行不能の場合、車椅子にて 45m 以上の操作可能（5 点） ☐ 4. 上記以外（0 点）
階段昇降	☐ 1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない（10 点） ☐ 2. 介助または監視を要する（5 点） ☐ 3. 不能（0 点）
着替え	☐ 1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む（10 点） ☐ 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える（5 点） ☐ 3. 上記以外（0 点）
排便コントロール	☐ 1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能（10 点） ☐ 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む（5 点） ☐ 3. 上記以外（0 点）
排尿コントロール	☐ 1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能（10 点） ☐ 2. ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む（5 点） ☐ 3. 上記以外（0 点）
合計点数	/100 点

1000000

精神症状評価	
☐	1. 症状がまったくないか、あるいはいくつかの軽い症状が認められるが日常生活の中ではほとんど目立たない程度である。
☐	2. 精神症状は認められるが、安定化している。意思の伝達や現実検討も可能であり、院内の保護的環境ではリハビリ活動等に参加し、身辺も自立している。通常の対人関係は保っている。
☐	3. 精神症状、人格水準の低下、認知症などにより意思の伝達や現実検討にいくらかの欠陥がみられるが、概ね安定しつつあるか、または固定化されている。逸脱行動は認められない。または軽度から中等度の残遺症状がある。対人関係で困難を感じることもある。
☐	4. 精神症状、人格水準の低下、認知症などにより意思の伝達が判断に欠陥がある。行動は幻覚や妄想に相当影響されているが逸脱行動は認められない。あるいは中等度から重度の残遺症状（欠陥状態、無関心、無為、自閉など）、慢性の幻覚妄想などの精神症状が遷延している。または中等度のうつ状態、そう状態を含む。
☐	5. 精神症状、人格水準の低下、認知症などにより意思の伝達に粗大な欠陥（ひどい滅裂や無言症）がある。時に逸脱行動が見られることがある。または最低限の身辺の清潔維持が時に不可能であり、常に注意や見守りを必要とする。または重度のうつ状態、そう状態を含む。
☐	6. 活発な精神症状、人格水準の著しい低下、重度の認知症などにより著しい逸脱行動（自殺企図、暴力行為など）が認められ、または最低限の身辺の清潔維持が持続的に不可能であり、常時厳重な注意や見守りを要する。または重大な自傷他害行為が予測され、厳重かつ持続的な注意を要する。しばしば隔離なども必要となる。
能力障害評価	
☐	1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活及び社会生活は普通にできる。
☐	2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける。
☐	3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする。
☐	4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する。
☐	5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんどできない。

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ その他の事項

発症と経過

初発症状（新規）	☐ 1. 不随意運動	☐ 2. 性格変化・精神症状	☐ 3. 認知機能障害
経過	☐ 1. 進行性	☐ 2. 進行後停止	☐ 3. 軽快 ☐ 4. その他

参考所見（新規：診断時）

臨床所見			
てんかん発作		☐ 1. あり	☐ 2. なし ☐ 3. 不明
軸索障害を主体とする末梢神経障害		☐ 1. あり	☐ 2. なし ☐ 3. 不明
下肢遠位優位の筋萎縮、脱力、腱反射低下・消失		☐ 1. あり	☐ 2. なし ☐ 3. 不明
統合失調症様精神症状などの精神症状		☐ 1. あり	☐ 2. なし ☐ 3. 不明
認知障害		☐ 1. あり	☐ 2. なし ☐ 3. 不明
性格変化・精神症状	☐ a. なし ☐ b. 反社会的行動 ☐ c. 脱抑制・奇行 ☐ d. 自殺企図 ☐ e. 強迫症状 ☐ f. 抑うつ ☐ g. アパシー ☐ h. 幻覚妄想 ☐ i. 不安焦燥 ☐ j. 不明		
認知機能障害 （記銘力低下、判断力低下）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
合併症	☐ 1. 心筋症	☐ 2. 溶血性貧血	☐ 3. 肝脾腫
検査所見			
βリポタンパク質	☐ 1. 正常	☐ 2. 欠如	☐ 3. 不明
血清CK値	☐ 1. 上昇	☐ 2. 正常	☐ 3. 不明
針筋電図所見	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	☐ a. 神経原性変化 ☐ b. 筋原性変化		
CT/MRI 検査	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	CT撮影日	西暦 年 月	
	MRI撮影日	西暦 年 月	
	☐ a. 尾状核の萎縮 ☐ b. 大脳皮質の軽度の萎縮		

赤血球膜表面 XK 蛋白質欠損	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
Kell 抗原の発現	☐ 1. 減少	☐ 2. 正常	☐ 3. 不明

その他の神経所見（診断時）

脳神経					
構音障害	☐ 1. あり	☐ 2. なし	嚥下障害	☐ 1. あり	☐ 2. なし
反射					
四肢腱反射	☐ 1. 正常	☐ 2. 亢進	☐ 3. 低下		
バビンスキー徴候	☐ 1. あり	☐ 2. なし			
末梢神経障害	☐ 1. あり	☐ 2. なし			
筋力					
筋萎縮、脱力、 腱反射低下・消失	☐ 1. あり	☐ 2. なし			
歩行、姿勢、協調運動					
歩行障害	☐ 1. なし	☐ 2. 介助歩行	☐ 3. 車椅子	☐ 4. 臥床状態	☐ 5. 不明
錐体外路症候					
不随意運動	☐ 1. なし	☐ 2. 舞蹈運動	☐ 3. バリスム	☐ 4. アテトーゼ	
	☐ 5. 振戦・ミオクローヌス	☐ 6. 自咬症	☐ 7. ジストニア		
	☐ 8. パーキンソニズム	☐ 9. チック	☐ 10. 不明		

治療その他

気管切開	☐ 1. 実施		☐ 2. 未実施	
	導入日	西暦		年 月
経鼻胃管	☐ 1. 実施		☐ 2. 未実施	
	導入日	西暦		年 月
胃瘻・腸瘻	☐ 1. 実施		☐ 2. 未実施	
	導入日	西暦		年 月

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり
開始時期	西暦 年 月
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行
生活状況	「■重症度分類に関する事項」の「Barthel Index」を参照

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

010 シャルコー・マリー・トゥース病

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : ProbableのうちC. 遺伝学的検査を満たす
- ☐ Probable : 以下の臨床症状のうち2項目を満たし、神経伝導検査のうち2項目を満たし、Dの疾患をすべて除外できる
- 臨床症状 ☐ 筋力低下／筋萎縮 ☐ 感覚障害 ☐ 家族歴
- ☐ 他の疾病によらない自律神経障害、声帯麻痺、視力障害、錐体路障害、錐体外路障害などの合併
- 神経伝導検査 ☐ 正中神経の運動神経伝導速度が 38m/s 以下
- ☐ 正中神経の運動神経複合活動電位の明らかな低下
- ☐ 他の末梢神経の神経伝導検査で軸索障害または脱髄性障害を認める
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

筋力低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	部位	☐ 1. 呼吸筋 ☐ 2. 咽喉頭筋
	上肢	☐ 1. 遠位部のみ障害 ☐ 2. 近位部まで障害
	下肢	☐ 1. 遠位部のみ障害 ☐ 2. 近位部まで障害
筋萎縮	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	上肢	☐ 1. 遠位部のみ障害 ☐ 2. 近位部まで障害
	下肢	☐ 1. 遠位部のみ障害 ☐ 2. 近位部まで障害
感覚障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	部位	☐ 1. 遠位部のみ障害 ☐ 2. 近位部まで障害

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

神経伝導検査		
正中神経 (右・左) 運動	伝導速度	m/s

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。		☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施		
☐ PMP22 重複	☐ PMP22 欠失	☐ PMP22 点変異	☐ MFN2	☐ GJB1
☐ MPZ	☐ AARS	☐ AIFM1	☐ ARHGEF10	☐ BAG3
☐ COA7	☐ DCTN1	☐ DHTKD1	☐ DNMT2	☐ DNMT1
☐ DYNC1H1	☐ EGR2	☐ EPRS	☐ FBLN5	☐ FGD4
☐ GALC	☐ GAN	☐ GARS	☐ GDAP1	☐ GNB4
☐ HARS	☐ HINT1	☐ HSPB1	☐ HSPB8	☐ IGHMBP2
☐ INF2	☐ KIF1A	☐ LRSAM1	☐ MARS	☐ MME
☐ MORC2	☐ MTMR2	☐ NEFH	☐ NEFL	☐ PLEKFG5
☐ PMP2	☐ POLR3B	☐ PRPS1	☐ PRX	☐ RAB7A
☐ REEP1	☐ RFC1 (5 塩基反復配列伸長)		☐ SACS	☐ SBF1
☐ SBF2	☐ SETX	☐ SH3TC2	☐ SIGMAR1	☐ SLC12A6
☐ SLC5A7	☐ SORD	☐ SURF1	☐ TFG	☐ TRPV4
☐ YARS	☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入			

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。		☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明	
☐ 1. 慢性炎症性脱髄性多発根神経炎 (CIDP) ☐ 2. 抗 MAG 抗体陽性ニューロパチー			
☐ 3. M 蛋白血症性ニューロパチー ☐ 4. 血管炎性ニューロパチー ☐ 5. ATTR アミロイドーシス			
☐ 6. 糖尿病性ニューロパチー ☐ 7. 尿毒症性ニューロパチー ☐ 8. アルコール性ニューロパチー			
☐ 9. 薬剤性ニューロパチー (抗癌化学療法, HIV 薬など)			
☐ 10. 係留脊髄症候群 (Tethered cord syndrome) ☐ 11. 腰部脊柱管狭窄症			
☐ 12. 上部円錐症候群 ☐ 13. Friedreich 失調症 ☐ 14. 遠位型ミオパチー			
☐ 15. 先天性ミオパチー ☐ 16. 脊髄空洞症 ☐ 17. 脊髄性筋萎縮症			
☐ 18. 筋萎縮性側索硬化症 ☐ 19. 白質ジストロフィー ☐ 20. Krabbe 病 ☐ 21. Fabry 病			

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS)

- ☐ 0. まったく症候がない
- ☐ 1. 症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
- ☐ 2. 軽度の障害
（発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）
- ☐ 3. 中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）
- ☐ 4. 中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
- ☐ 5. 重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ その他の事項

診断

病型	☐ 1. 脱髄型 (CMT 1) ☐ 2. 軸索型 (CMT 2) ☐ 3. 中間型 (CMT-I) ☐ 4. 不明

発症と経過

現在の仕事・学業・社会生活
☐ 1. 就学前（幼稚園まで） ☐ 2. 児童・学生（小学生～大学生・大学院生） ☐ 3. 仕事を持って働いている ☐ 4. 仕事をする意思はあるが、現在仕事についていない（休職中を含む） ☐ 5. 仕事を持つこと自体をあきらめている ☐ 6. 主婦業を担っている ☐ 7. その他

症状（新規申請時点）

痛覚低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	部位	☐ 1. 足関節まで ☐ 2. 下腿遠位まで ☐ 3. 下腿近位部まで（膝関節含む） ☐ 4. 膝関節より近位まで	
振動覚低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	部位	☐ 1. つま先まで低下 ☐ 2. 足関節まで低下 ☐ 3. 膝関節まで低下 ☐ 4. 膝関節まで消失	
凹足	☐ 1. あり ☐ 2. なし	扁平足	☐ 1. あり ☐ 2. なし
嚥下機能障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし	側弯	☐ 1. あり ☐ 2. なし
運動失調	☐ 1. あり ☐ 2. なし	声帯麻痺	☐ 1. あり ☐ 2. なし
視力障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし	錐体路障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし
錐体外路障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし	自律神経障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし

検査所見（この1年間での検査）

神経伝導検査				
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	実施日	西暦 年 月 日		
正中神経 (右・左) 運動	右・左	☐ 1. 右 ☐ 2. 左	遠位潜時	ms
	活動電位	☐ Peak-Peak ☐ Level-Peak		
		mV		
	伝導速度	m/s		
正中神経 (右・左) 感覚	右・左	☐ 1. 右 ☐ 2. 左	遠位潜時	ms
	活動電位	☐ Peak-Peak ☐ Level-Peak		
		μV		
	伝導速度	m/s		
尺骨神経 (右・左) 運動	右・左	☐ 1. 右 ☐ 2. 左	遠位潜時	ms
	活動電位	☐ Peak-Peak ☐ Level-Peak		
		mV		
	伝導速度	m/s		
尺骨神経 (右・左) 感覚	右・左	☐ 1. 右 ☐ 2. 左	遠位潜時	ms
	活動電位	☐ Peak-Peak ☐ Level-Peak		
		μV		
	伝導速度	m/s		

脛骨神経 (右・左) 運動	右・左	☐ 1. 右 ☐ 2. 左	遠位潜時	ms
	活動電位	☐ Peak-Peak ☐ Level-Peak		
		mV		
	伝導速度	m/s		
	伝導ブロック	☐ 1. + ☐ 2. -	時間的分散	☐ 1. + ☐ 2. -
腓腹神経 (右・左) 感覚	右・左	☐ 1. 右 ☐ 2. 左	遠位潜時	ms
	活動電位	☐ Peak-Peak ☐ Level-Peak		
		μV		
	伝導速度	m/s		
	伝導ブロック	☐ 1. + ☐ 2. -	時間的分散	☐ 1. + ☐ 2. -
神経伝導検査の結果		運動神経複合活動電位の明らかな低下		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当
他の末梢神経の 神経伝導検査の結果		軸索障害または脱髄性障害を認める		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当
神経生検				
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	実施日	西暦 年 月 日		
腓腹神経 神経生検	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
その他の 神経生検	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	実施の場合	☐ 1. 有髄線維脱落 ☐ 2. 節性脱髄 ☐ 3. onion-bulb ☐ 4. tomacula ☐ 5. その他		
神経生検所見				
脳脊髄液所見				
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	実施日	西暦 年 月 日		
蛋白	mg/dL		細胞数	/μL

治療その他

この1年間に受けた医療処置			
☐ 1. 特別に作製した靴 ☐ 2. 靴の中底（インソール） ☐ 3. 短下肢装具 ☐ 4. 長下肢装具 ☐ 5. 上肢装具 ☐ 6. 杖 ☐ 7. 車椅子（手動） ☐ 8. 車椅子（電動） ☐ 9. リハビリ（作業療法・上肢リハビリ） ☐ 10. リハビリ（理学療法・下肢リハビリ） ☐ 11. リハビリ・自主トレーニング ☐ 12. サプリメント ☐ 13. 鎮痛剤			
手術療法（新規申請時点）			
手術部位：足1回目			
手術を受けた年齢	歳	関節固定	☐ 1. あり ☐ 2. なし
骨切り	☐ 1. あり ☐ 2. なし	腱の移行	☐ 1. あり ☐ 2. なし
神経の手術	☐ 1. あり ☐ 2. なし	脊椎変形の矯正	☐ 1. あり ☐ 2. なし
その他の手術			
手術部位：足2回目			
手術を受けた年齢	歳	関節固定	☐ 1. あり ☐ 2. なし
骨切り	☐ 1. あり ☐ 2. なし	腱の移行	☐ 1. あり ☐ 2. なし
神経の手術	☐ 1. あり ☐ 2. なし	脊椎変形の矯正	☐ 1. あり ☐ 2. なし
その他の手術			
手術部位：手1回目			
手術を受けた年齢	歳	関節固定	☐ 1. あり ☐ 2. なし
骨切り	☐ 1. あり ☐ 2. なし	腱の移行	☐ 1. あり ☐ 2. なし
神経の手術	☐ 1. あり ☐ 2. なし	脊椎変形の矯正	☐ 1. あり ☐ 2. なし
その他の手術			
手術部位：手2回目			
手術を受けた年齢	歳	関節固定	☐ 1. あり ☐ 2. なし
骨切り	☐ 1. あり ☐ 2. なし	腱の移行	☐ 1. あり ☐ 2. なし
神経の手術	☐ 1. あり ☐ 2. なし	脊椎変形の矯正	☐ 1. あり ☐ 2. なし
その他の手術			

手術部位：股関節 1 回目			
手術を受けた 年齢	歳	関節固定	☐ 1. あり ☐ 2. なし
骨切り	☐ 1. あり ☐ 2. なし	腱の移行	☐ 1. あり ☐ 2. なし
神経の手術	☐ 1. あり ☐ 2. なし	脊椎変形の矯正	☐ 1. あり ☐ 2. なし
その他の手術			
手術部位：股関節 2 回目			
手術を受けた 年齢	歳	関節固定	☐ 1. あり ☐ 2. なし
骨切り	☐ 1. あり ☐ 2. なし	腱の移行	☐ 1. あり ☐ 2. なし
神経の手術	☐ 1. あり ☐ 2. なし	脊椎変形の矯正	☐ 1. あり ☐ 2. なし
その他の手術			
手術部位：脊椎 1 回目			
手術を受けた 年齢	歳	関節固定	☐ 1. あり ☐ 2. なし
骨切り	☐ 1. あり ☐ 2. なし	腱の移行	☐ 1. あり ☐ 2. なし
神経の手術	☐ 1. あり ☐ 2. なし	脊椎変形の矯正	☐ 1. あり ☐ 2. なし
その他の手術			
手術部位：脊椎 2 回目			
手術を受けた 年齢	歳	関節固定	☐ 1. あり ☐ 2. なし
骨切り	☐ 1. あり ☐ 2. なし	腱の移行	☐ 1. あり ☐ 2. なし
神経の手術	☐ 1. あり ☐ 2. なし	脊椎変形の矯正	☐ 1. あり ☐ 2. なし
その他の手術			
手術部位：膝 1 回目			
手術を受けた 年齢	歳	関節固定	☐ 1. あり ☐ 2. なし
骨切り	☐ 1. あり ☐ 2. なし	腱の移行	☐ 1. あり ☐ 2. なし
神経の手術	☐ 1. あり ☐ 2. なし	脊椎変形の矯正	☐ 1. あり ☐ 2. なし
その他の手術			

手術部位：膝 2 回目			
手術を受けた 年齢	歳	関節固定	☐ 1. あり ☐ 2. なし
骨切り	☐ 1. あり ☐ 2. なし	腱の移行	☐ 1. あり ☐ 2. なし
神経の手術	☐ 1. あり ☐ 2. なし	脊椎変形の矯正	☐ 1. あり ☐ 2. なし
その他の手術			
手術部位：その他の部位			
その他の部位			
手術を受けた 年齢	歳	関節固定	☐ 1. あり ☐ 2. なし
骨切り	☐ 1. あり ☐ 2. なし	腱の移行	☐ 1. あり ☐ 2. なし
神経の手術	☐ 1. あり ☐ 2. なし	脊椎変形の矯正	☐ 1. あり ☐ 2. なし
その他の手術			
手術療法 (更新：この1年間での手術) 手術部位は自由記載			
手術部位			
手術を受けた 年齢	歳	関節固定	☐ 1. あり ☐ 2. なし
骨切り	☐ 1. あり ☐ 2. なし	腱の移行	☐ 1. あり ☐ 2. なし
神経の手術	☐ 1. あり ☐ 2. なし	脊椎変形の矯正	☐ 1. あり ☐ 2. なし
その他の手術			
手術部位			
手術を受けた 年齢	歳	関節固定	☐ 1. あり ☐ 2. なし
骨切り	☐ 1. あり ☐ 2. なし	腱の移行	☐ 1. あり ☐ 2. なし
神経の手術	☐ 1. あり ☐ 2. なし	脊椎変形の矯正	☐ 1. あり ☐ 2. なし
その他の手術			



手術部位			
手術を受けた 年齢	歳	関節固定	☐ 1. あり ☐ 2. なし
骨切り	☐ 1. あり ☐ 2. なし	腱の移行	☐ 1. あり ☐ 2. なし
神経の手術	☐ 1. あり ☐ 2. なし	脊椎変形の矯正	☐ 1. あり ☐ 2. なし
その他の手術			
手術部位			
手術を受けた 年齢	歳	関節固定	☐ 1. あり ☐ 2. なし
骨切り	☐ 1. あり ☐ 2. なし	腱の移行	☐ 1. あり ☐ 2. なし
神経の手術	☐ 1. あり ☐ 2. なし	脊椎変形の矯正	☐ 1. あり ☐ 2. なし
その他の手術			



■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

012 先天性筋無力症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : A1、A2、A3のいずれかを認め、B1かつB2かつC1を満たす
- ☐ Probable : A1、A2、A3のいずれかを認め、B1かつB2かつC2を満たす
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状・臨床所見

1. 骨格筋力低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	ありの場合 具体的に
2. 骨格筋易疲労性	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	ありの場合 具体的に
3. 骨格筋低形成	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	ありの場合 具体的に

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

1. 抗アセチルコリン受容体抗体価	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 未実施	
	測定値	nmol/L
	正常範囲	~ nmol/L
	測定日	西暦 年 月 日
2. 抗 MuSK 抗体価	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 未実施	
	測定値	nmol/L
	正常範囲	~ nmol/L
	測定日	西暦 年 月 日

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
1. 既報告遺伝子のうち早期に同定された 19 遺伝子の病的変異	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ CHRNA1 ☐ CHRNA1 ☐ CHRND ☐ CHRNE ☐ COLQ ☐ AGRN ☐ LRP4 ☐ MUSK ☐ LAMB2 ☐ RAPSN ☐ DOK7 ☐ CHAT ☐ SCN4A ☐ GFPT1 ☐ DPAGT1 ☐ ALG2 ☐ ALG14 ☐ PLEC ☐ PREPL	
2. 既報告遺伝子のうち最近同定された 17 遺伝子の病的変異	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ CHD8 ☐ CHNG ☐ COL13A1 ☐ GMPPB ☐ LAMA5 ☐ MYO9A ☐ PURA ☐ RPH3A ☐ SLC18A3 ☐ SLC25A1 ☐ SLC5A7 ☐ SNAP25 ☐ SYT2 ☐ TEFM ☐ TOR1AIP1 ☐ UNC13A ☐ VAMP1	

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1. 重症筋無力症 ☐ 2. 先天性ミオパチー ☐ 3. 筋ジストロフィー症	

■ 重症度分類に関する事項

Barthel Index	
食事	☐ 1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える (10 点) ☐ 2. 部分介助 (たとえば、おかずを切って細かくしてもらう) (5 点) ☐ 3. 全介助 (0 点)
車椅子からベッドへの移動	☐ 1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(歩行自立も含む) (15 点) ☐ 2. 軽度の部分介助または監視を要する (10 点) ☐ 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 (5 点) ☐ 4. 全介助または不可能 (0 点)
整容	☐ 1. 自立 (洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) (5 点) ☐ 2. 部分介助または不可能 (0 点)

トイレ動作	☐ 1. 自立（衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む）（10 点） ☐ 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する（5 点） ☐ 3. 全介助または不可能（0 点）
入浴	☐ 1. 自立（5 点） ☐ 2. 部分介助または不可能（0 点）
歩行	☐ 1. 45m 以上の歩行、補装具（車椅子、歩行器は除く）の使用の有無は問わず（15 点） ☐ 2. 45m 以上の介助歩行、歩行器の使用を含む（10 点） ☐ 3. 歩行不能の場合、車椅子にて 45m 以上の操作可能（5 点） ☐ 4. 上記以外（0 点）
階段昇降	☐ 1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない（10 点） ☐ 2. 介助または監視を要する（5 点） ☐ 3. 不能（0 点）
着替え	☐ 1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む（10 点） ☐ 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える（5 点） ☐ 3. 上記以外（0 点）
排便コントロール	☐ 1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能（10 点） ☐ 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む（5 点） ☐ 3. 上記以外（0 点）
排尿コントロール	☐ 1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能（10 点） ☐ 2. ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む（5 点） ☐ 3. 上記以外（0 点）
合計点数	/100 点



■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内



■ その他の事項

臨床所見

理学所見（診断時）			
身長		cm	体重
			kg
筋力低下（診断時）			
眼球運動障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	ありの場合 具体的に		
筋力低下の日内変動・ 日差変動	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	ありの場合 具体的に		
現在の運動機能（日内変動・日差変動がある場合には症状増悪時の状況）			
日内変動・日差変動の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
歩行障害 (過去に装具を使用した方は 現在使っていないくても記入)	☐ 1. 装具・杖なしで歩行可能 ☐ 2. 装具・杖を使用して歩行可能 ☐ 3. 座位はとれるが歩行不能 ☐ 4. 自力で座位をとれない		
	装具・杖の使用開始年齢	歳	
	歩行不能となった年齢	歳	
	自力で座位をとれなくなった年齢	歳	
車椅子の使用	☐ 1. 一日のうち部分的に使用 ☐ 2. 一日中使用 ☐ 3. 未使用		
	車椅子使用開始年齢	歳	
他の特徴			
合併症	☐ 1. 骨格筋低形成 ☐ 2. 顔面小奇形 ☐ 3. 夜間無呼吸発作		
	☐ 4. その他		

検査所見

血清クレアチンキナーゼ値	☐ 1. 正常 ☐ 2. 高値 ☐ 3. 低値		
	IU/L		
	基準値	～ IU/L	
	測定日	西暦 年 月 日	
抗 agrin 抗体価	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 未実施		
	測定値	単位	
	正常範囲	～	
	測定日	西暦 年 月 日	
その他重症筋無力症自己抗体価	抗体名		
	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 未実施		
	測定値	単位	
	正常範囲	～	
	測定日	西暦 年 月 日	
筋生検（最重症時）	神経筋接合部形態異常		
	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. その他の所見 *3 を選択の場合、以下に記入		

発症と経過

初発症状（新規）			
出生時筋力低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
眼球運動障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	ありの場合 発症時期	西暦 年 月	
骨格筋易疲労性	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	ありの場合 発症時期	西暦 年 月	
筋力低下の日内変動・日差変動	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	ありの場合 発症時期	西暦 年 月	
経過			
☐ 1. 進行性 ☐ 2. 進行後停止 ☐ 3. 軽快 ☐ 4. その他			

治療その他（最有効時）

抗コリンエステラーゼ剤	☐ 1. 効果あり ☐ 2. 効果なし ☐ 3. 不明 ☐ 4. 未使用			
キニジン	☐ 1. 効果あり ☐ 2. 効果なし ☐ 3. 不明 ☐ 4. 未使用			
3,4-ジアミノピリジン	☐ 1. 効果あり ☐ 2. 効果なし ☐ 3. 不明 ☐ 4. 未使用			
フルオキセチン	☐ 1. 効果あり ☐ 2. 効果なし ☐ 3. 不明 ☐ 4. 未使用			
エフェドリン	☐ 1. 効果あり ☐ 2. 効果なし ☐ 3. 不明 ☐ 4. 未使用			
副腎皮質ステロイド	☐ 1. 効果あり ☐ 2. 効果なし ☐ 3. 不明 ☐ 4. 未使用			
アルブテロール	☐ 1. 効果あり ☐ 2. 効果なし ☐ 3. 不明 ☐ 4. 未使用			
その他薬剤	薬品名			
	☐ 1. 効果あり* ☐ 2. 効果なし* ☐ 3. 効果不明 ☐ 4. 未使用			
	*具体的に			

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり
開始時期	西暦 年 月
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行
生活状況	「■重症度分類に関する事項」の「Barthel Index」を参照

医療機関名	
指定医番号	
医療機関所在地	
電話番号	*ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	
記載年月日	西暦 年 月 日
診断年月日	西暦 年 月 日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

019-05 ライソゾーム病
(GM2 ガングリオシドーシス)

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

1. テイ・サックス (Tay-Sachs) 病	
Definite : 以下の2つのいずれかを満たし、Cの全疾患を除外できる なお、A-2、3はDefiniteの参考とする 1. β -hexosaminidase Aの活性低下およびTotal β -hexosaminidaseの活性正常 2. α サブユニット(HEXA)の遺伝子変異	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当
2. サンドホフ (Sandhoff) 病	
Definite : 以下の2つのいずれかを満たし、Cの全疾患を除外できる なお、A-2、3はDefiniteの参考とする 1. β -hexosaminidase Aの活性低下およびTotal β -hexosaminidaseの活性低下 2. β サブユニット(HEXB)の遺伝子変異	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当
3. AB バリエント	
Definite : 以下の2つのいずれかを満たし、Cの全疾患を除外できる なお、A-2、3はDefiniteの参考とする 1. GM2 ガングリオシド活性化蛋白質の発現低下 2. GM2 活性化蛋白質(GM2A) 遺伝子変異	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当

A. 検査所見

1. 酵素活性			
β -hexosaminidase A の活性	☐ 1. 低下	☐ 2. 正常	☐ 3. 未実施
Total β -hexosaminidase の活性	☐ 1. 低下	☐ 2. 正常	☐ 3. 未実施
GM2 ガングリオシド活性化蛋白質の発現低下	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 未実施
2. 中間代謝産物の蓄積			
Oligosaccharides 尿中排泄異常	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 未実施
GM2 ガングリオシドの蓄積	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 未実施
3. その他の補助診断情報			
病理検査異常 (直腸神経叢など)	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 未実施

B. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ α サブユニット(HEXA)の遺伝子 ☐ GM2 活性化蛋白質(GM2A) 遺伝子	☐ β サブユニット(HEXB)の遺伝子

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。		☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
乳幼児期発症例	☐ 1. その他の先天性代謝異常症 ☐ 2. 先天奇形症候群			
成人発症例	☐ 1. 脊髄小脳変性症 ☐ 2. 運動ニューロン疾患 ☐ 3. 精神疾患			

■ 重症度分類に関する事項

ライソゾーム病の重症度 ：以下のいずれかに該当する		☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
乳幼児型	☐ 1. ほぼ月齢（年齢）相当の活動可能 ☐ 2. 月齢（年齢）に比し、軽度の遅れ ☐ 3. 中等度の遅れ（DQ=35～50） ☐ 4. 高度の遅れ（DQ<35） ☐ 5. 寝たきり、医療的ケアが必要			
若年・成人型	☐ 1. 就労（就学）可能 ☐ 2. 就労（就学）不能、日常生活自立 ☐ 3. 部分介助（食事、入浴、着脱） ☐ 4. 全介助、入院、入所が必要 ☐ 5. 寝たきり、医療的ケアが必要			

診断

病型	☐ 1. 乳児型 ☐ 2. 若年型 ☐ 3. 成人型

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

主要所見（新規） *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

理学所見	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	実施日	西暦 年 月		
	身長	cm	体重	kg
	脈拍	回/分	体温	. 度
	収縮期血圧	mmHg	拡張期血圧	mmHg
肝脾腫	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
cherry red spot	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	部位	☐ 1. 右 ☐ 2. 左 ☐ 3. 両側		
咳嗽・喀痰	☐ 1. あり ☐ 2. なし	筋緊張低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
筋緊張亢進	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	種類	☐ 1. 痙縮 ☐ 2. 強剛		
筋萎縮・筋力低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし	痙攣	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
ミオクロヌス	☐ 1. あり ☐ 2. なし	ジストニア	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
小脳失調	☐ 1. あり ☐ 2. なし	眼球運動障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
精神運動発達遅滞	☐ 1. あり ☐ 2. なし	退行	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
行動異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし	精神症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
知能障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	易感染性	☐ 1. あり ☐ 2. なし	

検査所見（新規）

酵素活性		
β-hexosaminidase A の活性	活性値	
	単位記入	
	正常値	(自)
		(至)
	検体 *リンパ球であれば「1. 白血球」、血漿であれば「3. その他」を選択	
	☐ 1. 白血球 ☐ 2. 培養皮膚線維芽細胞 ☐ 3. その他	
	実施日	西暦 年 月
Total β-hexosaminidase の活性	活性値	
	単位記入	
	正常値	(自)
		(至)
	検体 *リンパ球であれば「1. 白血球」、血漿であれば「3. その他」を選択	
	☐ 1. 白血球 ☐ 2. 培養皮膚線維芽細胞 ☐ 3. その他	
	実施日	西暦 年 月

治療その他

骨髄移植	
実施有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし
治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
実施時期	西暦 年 月
その他の疾患特異的治療	
実施有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし
治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
実施期間（自）	西暦 年 月
実施期間（至）	西暦 年 月

内容												
栄養と呼吸												
鼻腔栄養	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施											
	導入日	西暦					年			月		
胃瘻	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施											
	導入日	西暦					年			月		

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

025 進行性多巣性白質脳症

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）	
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）	
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ	
☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄		
発症時期	西暦	年 月
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度	
	☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし	
	☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし	
	☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite 1 : 臨床的診断基準の 4 項目を満たす
- ☐ Definite 2 : 病理学的検査による診断基準の 3 項目を満たす
- ☐ Definite 3 : 病理学的検査による診断基準の 1 を満たしかつ病理学的検査による診断基準の 2 または 3 のどちらかを満たす
- ☐ Definite 4 : 病理学的検査による診断基準の 1 を満たしかつ臨床的診断基準の 4 を満たす
- ☐ Probable 1 : 臨床的診断基準の 1 あるいは 2 のどちらかを満たした上で、3 かつ 4 を同時に満たす
- ☐ Probable 2 : 病理学的検査による診断基準の 1 を満たしかつ 2 と 3 を満たさない
- ☐ いずれにも該当しない

A. 主要所見

臨床的診断基準			
1. 亜急性進行性の脳症	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2. 典型的な頭部 MRI/CT 所見 : 白質に脳浮腫を伴わない大小不同、融合性の病変が散在	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
3. 脳脊髄液から PCR で JCV DNA が検出	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
4. 白質脳症をきたす他疾患を臨床的に除外できる	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
病理学的検査による診断基準			
1. 典型的な病理学的所見 : 脱髄巣、腫大した核を有するオリゴデンドログリア、奇怪な形態を呈するアストロサイトの存在	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2. 免疫組織化学または電子顕微鏡所見 : 免疫染色による JCV タンパク質の証明もしくは電子顕微鏡によるウイルス粒子の同定	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
3. 組織を用いた JCV PCR: 組織における JCV DNA の証明	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

神経学的評価	診断日	西暦 年 月 日
脳神経系	視野	☐ 1. 正常ないし単眼性の欠損 ☐ 2. 同名性視野障害
	顔面感覚	☐ 1. 正常 ☐ 2. 一側性障害 ☐ 3. 両側性障害
	顔面神経麻痺	☐ 1. 正常ないし末梢性 ☐ 2. 片側性中枢性麻痺 ☐ 3. 両側性中枢性麻痺
運動系	筋緊張	☐ 1. 正常ないし低下 ☐ 2. 下肢のみ亢進あるいは1肢のみ ☐ 3. 四肢で亢進
	運動麻痺	
	上肢：左近位	☐ 1. 正常 ☐ 2. 軽度麻痺 ☐ 3. 中等度麻痺 ☐ 4. 高度麻痺 ☐ 5. 麻痺ないし全く可動性なし
	上肢：左遠位	☐ 1. 正常 ☐ 2. 軽度麻痺 ☐ 3. 中等度麻痺 ☐ 4. 高度麻痺 ☐ 5. 麻痺ないし全く可動性なし
	上肢：右近位	☐ 1. 正常 ☐ 2. 軽度麻痺 ☐ 3. 中等度麻痺 ☐ 4. 高度麻痺 ☐ 5. 麻痺ないし全く可動性なし
	上肢：右遠位	☐ 1. 正常 ☐ 2. 軽度麻痺 ☐ 3. 中等度麻痺 ☐ 4. 高度麻痺 ☐ 5. 麻痺ないし全く可動性なし
	下肢：左近位	☐ 1. 正常 ☐ 2. 軽度麻痺 ☐ 3. 中等度麻痺 ☐ 4. 高度麻痺 ☐ 5. 麻痺ないし全く可動性なし
	下肢：左遠位	☐ 1. 正常 ☐ 2. 軽度麻痺 ☐ 3. 中等度麻痺 ☐ 4. 高度麻痺 ☐ 5. 麻痺ないし全く可動性なし
	下肢：右近位	☐ 1. 正常 ☐ 2. 軽度麻痺 ☐ 3. 中等度麻痺 ☐ 4. 高度麻痺 ☐ 5. 麻痺ないし全く可動性なし
	下肢：右遠位	☐ 1. 正常 ☐ 2. 軽度麻痺 ☐ 3. 中等度麻痺 ☐ 4. 高度麻痺 ☐ 5. 麻痺ないし全く可動性なし
歩行	☐ 1. 正常ないし軽度障害 ☐ 2. 中等度障害 ☐ 3. 重度障害 ☐ 4. 歩行不能 ☐ 5. 下肢脱力のため評価不能	

協調運動	左上肢	☐ 1. 正常肢 ☐ 2. 軽度遅速肢 ☐ 3. 中等度遅速肢 ☐ 4. 脱力のため評価不能肢
	左下肢	☐ 1. 正常肢 ☐ 2. 軽度遅速肢 ☐ 3. 中等度遅速肢 ☐ 4. 脱力のため評価不能肢
	右上肢	☐ 1. 正常肢 ☐ 2. 軽度遅速肢 ☐ 3. 中等度遅速肢 ☐ 4. 脱力のため評価不能肢
	右下肢	☐ 1. 正常肢 ☐ 2. 軽度遅速肢 ☐ 3. 中等度遅速肢 ☐ 4. 脱力のため評価不能肢
反射	深部反射	☐ 1. 正常あるいは低下 ☐ 2. いずれかで亢進
	足底反射	☐ 1. 無反応ないし屈曲反応 ☐ 2. どちらかの側で屈伸反応
脳 MRI 検査	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	実施日	西暦 年 月 日
	T2W FLAIR high	☐ 1. あり ☐ 2. なし
	T1W Low	☐ 1. あり ☐ 2. なし
	病変部位 (複数可能)	☐ 1. 大脳白質 ☐ 2. 小脳白質 ☐ 3. 脳幹 ☐ 4. その他 ☐ 5. 不明
	病変分布	☐ 1. 両側性 ☐ 2. 片側性
	対称性	☐ 1. 左右対称 ☐ 2. 左右非対称
	MRI 病変数	個
	Mass Effect	☐ 1. あり ☐ 2. なし
	ガドリニウム 増強効果	☐ 1. あり ☐ 2. なし

脳脊髄液検査	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	実施日	西暦 年 月 日
	細胞数	/ μ L
	蛋白量	mg/dL
	糖量	mg/dL
	同時採血血糖	
	IgG	mg/dL
	IgG Index	
	MBP	pg/mL
	OCB	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性
病理検査	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	実施日	西暦 年 月 日
	種類	☐ 1. 脳生検 ☐ 2. 剖検
	結果	☐ 1. 脱髄病変あり ☐ 2. JCV 抗原陽性 ☐ 3. オリゴデンドログリア腫大核 ☐ 4. その他

C. ウイルス遺伝子検査

脳脊髄液 JCV - DNA PCR 検査の実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	実施日	西暦 年 月 日
	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. その他	
	コピー数	コピー/mL
	その他の 結果	

D. 鑑別診断（新規）

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 1. 中枢神経原発悪性リンパ腫	☐ 2. 脳トキソプラズマ症		
☐ 3. posterior reversible encephalopathy syndrome (PRES)	☐ 4. 脳血管障害		
☐ 5. サイトメガロウイルス脳炎	☐ 6. HIV 脳症		
☐ 7. 薬剤性白質脳症	☐ 8. 多発性硬化症		
☐ 9. 副腎白質ジストロフィー			

■ 重症度分類に関する事項

Barthel Index	
食事	☐ 1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える（10 点） ☐ 2. 部分介助（たとえば、おかずを切って細かくしてもらう）（5 点） ☐ 3. 全介助（0 点）
車椅子からベッドへの移動	☐ 1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む（歩行自立も含む）（15 点） ☐ 2. 軽度の部分介助または監視を要する（10 点） ☐ 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助（5 点） ☐ 4. 全介助または不可能（0 点）
整容	☐ 1. 自立（洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り）（5 点） ☐ 2. 部分介助または不可能（0 点）
トイレ動作	☐ 1. 自立（衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む）（10 点） ☐ 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する（5 点） ☐ 3. 全介助または不可能（0 点）
入浴	☐ 1. 自立（5 点） ☐ 2. 部分介助または不可能（0 点）
歩行	☐ 1. 45m 以上の歩行、補装具（車椅子、歩行器は除く）の使用の有無は問わず（15 点） ☐ 2. 45m 以上の介助歩行、歩行器の使用を含む（10 点） ☐ 3. 歩行不能の場合、車椅子にて 45m 以上の操作可能（5 点） ☐ 4. 上記以外（0 点）

階段昇降	☐ 1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない (10 点) ☐ 2. 介助または監視を要する (5 点) ☐ 3. 不能 (0 点)
着替え	☐ 1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む (10 点) ☐ 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える (5 点) ☐ 3. 上記以外 (0 点)
排便コントロール	☐ 1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能 (10 点) ☐ 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む (5 点) ☐ 3. 上記以外 (0 点)
排尿コントロール	☐ 1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能 (10 点) ☐ 2. ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む (5 点) ☐ 3. 上記以外 (0 点)
合計点数	/100 点

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など
 *500 文字以内

■ その他の事項

発症と経過

初発症状（新規）				
既往症（新規）				
基礎疾患				
経過				
これまでの経過	☐ 1. 進行性	☐ 2. 進行停止	☐ 3. 軽快	☐ 4. その他
最近の経過	☐ 1. 急速に悪化	☐ 2. 徐々に悪化	☐ 3. 不変	☐ 4. 軽快
	☐ 5. 治癒	☐ 6. その他		

その他の重症度に関する事項

Karnofsky score				
☐ 1. 正常。疾患に対する患者の訴えがない。臨床症状なし。(100) ☐ 2. 軽い臨床症状はあるが、正常活動可能。(90) ☐ 3. かなり臨床症状あるが、努力して正常活動可能。(80) ☐ 4. 自分自身の世話はできるが、正常の活動・労働することは不可能 (70) ☐ 5. 自分に必要なことはできるが、ときどき介護が必要 (60) ☐ 6. 症状を考慮した看護および定期的な医療行為が必要。(50) ☐ 7. 動けず、適切な医療および看護が必要 (40) ☐ 8. 全く動けず、入院が必要だが死はさしせていない (30) ☐ 9. 非常に重症、入院が必要で精力的な治療が必要 (20) ☐ 10. 死期が切迫している (10)				
記載日	西暦			年
				月
				日
運動機能の障害度スケール				
☐ 1. 障害なし ☐ 2. 軽度（日常生活に不自由なし） ☐ 3. 中等度（歩行は可能であるが、日常生活は不自由） ☐ 4. 重度（車椅子） ☐ 5. 寝たきり				

治療その他

治療と効果	
誘因除去	☐ 1. あり ☐ 2. なし
	具体的内容
	治療日 西暦 年 月 日
	治療効果 ☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
発症起因薬剤の中止	☐ 1. あり ☐ 2. なし
	治療日 西暦 年 月 日
	治療効果 ☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
メフロキン内服治療	☐ 1. あり ☐ 2. なし
	治療日 西暦 年 月 日
	治療効果 ☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
抗レトロウイルス療法	☐ 1. あり ☐ 2. なし
	治療日 西暦 年 月 日
	治療効果 ☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
ミルタザピン投与	☐ 1. あり ☐ 2. なし
	治療日 西暦 年 月 日
	治療効果 ☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
その他の抗ウイルス薬	☐ 1. あり ☐ 2. なし
	薬剤名
	治療日 西暦 年 月 日
	治療効果 ☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明

血液浄化療法	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	治療日	西暦 年 月 日
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
その他の治療	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	治療法	
	治療日	西暦 年 月 日
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
免疫再構築症候群 (IRIS) 合併	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	治療日	西暦 年 月 日
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
ステロイドパルス 療法	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	治療日	西暦 年 月 日
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
ステロイド内服治療	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	治療日	西暦 年 月 日
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
気管切開	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	導入日	西暦 年 月 日
鼻腔栄養	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	導入日	西暦 年 月 日
胃瘻	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	導入日	西暦 年 月 日

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり
開始時期	西暦 年 月
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行
生活状況	「■重症度分類に関する事項」の「Barthel Index」を参照

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

030 遠位型ミオパチー

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	発症者続柄		
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
	続柄		
発症時期	西暦 年 月		
社会保障			
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし		
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5		
生活状況			
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである		
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない		
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない		
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい		
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる		
手帳取得状況			
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）		
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり		
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）		
人工呼吸器等装着者認定基準に該当			
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明			

■ 診断基準に関する事項

診断

☐ 1. 三好型ミオパチー ☐ 2. 縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー (DMRV/GNE myopathy)	
☐ 3. 眼咽頭遠位型ミオパチー ☐ 4. その他の遠位型ミオパチー	
診断の根拠	☐ 1. 遺伝子診断 ☐ 2. 筋生検 ☐ 3. 症状・経過より推察 ☐ 4. その他

以下は診断で選択した疾病について記載する

1) 三好型ミオパチー

<診断のカテゴリー>

☐ Definite : Aのaかつbを満たし、かつB又はCを満たす
☐ Probable : Aのaかつbを満たし、BおよびCが実施されていない
☐ いずれにも該当しない

A. 臨床所見

a. 常染色体潜性遺伝（劣性遺伝）又は孤発性	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
b. 進行性の筋力低下及び筋萎縮：下肢後面筋群、特に腓腹筋が侵される	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

B. 検査所見

骨格筋免疫染色又はウェスタンブロット解析	
dysferlin 欠損	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未検

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ DYSF(dysferlin) (ホモ接合型変異) ☐ DYSF(dysferlin) (複合ヘテロ接合型変異)	

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 遠位筋を侵し得る他の筋疾患（他の遠位型ミオパチーを含む。） ☐ 神経原性疾患 ☐ 他の筋ジストロフィー ☐ 多発性筋炎	

2) 縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : A (a かつ b) または B の少なくとも 1 つを満たし、かつ C を満たす
- ☐ Probable : A (a かつ b) を満たし、かつ B を満たす
- ☐ いずれにも該当しない

A. 臨床所見

a. 常染色体潜性遺伝（劣性遺伝）又は孤発性	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
b. 進行性の筋力低下及び筋萎縮：前脛骨筋や大腿屈筋群、大内転筋が侵されるが、大腿四頭筋は多くは保たれる	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

B. 検査所見

縁取り空胞を伴う筋線維	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 未検

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施
☐ GNE（ホモ接合型変異）	☐ GNE（複合ヘテロ接合型変異）		

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 遠位筋を侵し得る他の筋疾患（他の遠位型ミオパチーを含む。）			
☐ 神経原性疾患	☐ 縁取り空胞を来す他のミオパチー		

3) 眼咽頭遠位型ミオパチー

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite 1 : Aの臨床所見のうち1つ以上とCのaを満たす
- ☐ Definite 2 : Aの臨床所見のうち2つ以上とBのa、Cのbを満たす
- ☐ Probable : Aの臨床所見のうち2つ以上とBのaまたはBのb（もしくはその両方）を満たす
- ☐ いずれにも該当しない

A. 臨床所見

a. 眼瞼下垂または外眼筋麻痺（もしくはその両方）を呈する	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
b. 嚥下障害・構音障害を呈する	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
c. 遠位筋の筋力低下・筋萎縮を呈する	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

B. 筋生検所見

a. 縁取り空胞を伴う筋線維の存在または細胞質内のp62陽性凝集体の存在	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 未検
b. 複数の小角化線維の存在	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 未検

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無	☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施
a. 以下のいずれかで5'非翻訳領域にCGGリピート伸長がみられる	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
*1. 該当を選択の場合、以下より該当する遺伝子を選択			
☐ LRP12 ☐ GIPC1 ☐ NOTCH2NLC ☐ RILPL1 ☐ LOC642361/NUTM2B-AS1			
b. PABPN1のGCNリピート伸長がみられない	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 遠位筋を侵し得る他の筋疾患（他の遠位型ミオパチーを含む。） ☐ 眼瞼下垂、外眼筋麻痺、嚥下・構音障害をきたしうる他の神経筋疾患（眼咽頭型筋ジストロフィー（OPMD）、慢性進行性外眼筋麻痺症候群（CPEO）、先天性筋無力症候群、重症筋無力症など） ☐ 縁取り空胞を来す他の筋疾患（OPMD、GNEミオパチー、VCP関連ミオパチー、封入体筋炎など）			

4) その他の遠位型ミオパチー

<診断のカテゴリー>

Definite : Aの a-d およびBの a-b をすべて満たす	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当

A. 主要所見

a. 遠位筋が優位に侵される	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
b. 両側性である	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
c. 日内変動を伴わず、固定性又は進行性である	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
d. 2年以上の経過である	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

B. 検査所見

a. 筋原性変化の存在	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 未検
b. 神経原性変化はないか、あっても筋力低下を全て説明できるものではない	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 先天性ミオパチー			

■ 重症度分類に関する事項

Barthel Index	
食事	☐ 1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える (10 点) ☐ 2. 部分介助 (たとえば、おかずを切って細かくしてもらう) (5 点) ☐ 3. 全介助 (0 点)
車椅子からベッドへの移動	☐ 1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(歩行自立も含む) (15 点) ☐ 2. 軽度の部分介助または監視を要する (10 点) ☐ 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 (5 点) ☐ 4. 全介助または不可能 (0 点)
整容	☐ 1. 自立 (洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) (5 点) ☐ 2. 部分介助または不可能 (0 点)
トイレ動作	☐ 1. 自立 (衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む) (10 点) ☐ 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する (5 点) ☐ 3. 全介助または不可能 (0 点)
入浴	☐ 1. 自立 (5 点) ☐ 2. 部分介助または不可能 (0 点)
歩行	☐ 1. 45m 以上の歩行、補装具 (車椅子、歩行器は除く) の使用の有無は問わず (15 点) ☐ 2. 45m 以上の介助歩行、歩行器の使用を含む (10 点) ☐ 3. 歩行不能の場合、車椅子にて 45m 以上の操作可能 (5 点) ☐ 4. 上記以外 (0 点)
階段昇降	☐ 1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない (10 点) ☐ 2. 介助または監視を要する (5 点) ☐ 3. 不能 (0 点)
着替え	☐ 1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む (10 点) ☐ 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える (5 点) ☐ 3. 上記以外 (0 点)

排便コントロール	☐ 1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能（10 点） ☐ 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む（5 点） ☐ 3. 上記以外（0 点）
排尿コントロール	☐ 1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能（10 点） ☐ 2. ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む（5 点） ☐ 3. 上記以外（0 点）
合計点数	/100 点

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ その他の事項
発症と経過（新規）

初発症状 (複数回答可)	☐ 1. 脛が下がる ☐ 2. 飲み込みづらい、食べるのが遅い ☐ 3. 手に力が入りにくい ☐ 4. つま先があがりにくい、つまずく ☐ 5. つま先立ちをしづらい ☐ 6. 脚の痩せ ☐ 7. その他	
	脚の痩せの 場合の部位	
初発症状出現年齢	歳	

主要所見（新規） *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

筋力低下（現在の記載時点の状態）				
外眼筋麻痺	☐ 1. あり ☐ 2. なし	構音障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
嚥下障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
現在の握力	握力検査	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未検		
	検査日	西暦 年 月 日		
	右	kg	左	kg
	デジタル握力計で測定不能な場合、測定可能下限		kg	
現在の運動機能				
歩行障害	☐ 1. 装具・杖なしで歩行可能 ☐ 2. 装具・杖を使用して歩行可能 ☐ 3. 座位はとれるが歩行不能 ☐ 4. 自力で座位をとれない			
	装具・杖の使用開始年齢（過去に装具を使用した方は現在使っていないなくても記入）		歳	
	歩行不能となった年齢		歳	
	自力で座位をとれなくなった年齢		歳	
車椅子の使用	☐ 1. 一日のうち部分的に使用 ☐ 2. 一日中使用 ☐ 3. 未使用			
	車椅子使用開始年齢		歳	

検査所見（新規）

CD14 陽性リンパ球のウェスタンブロット解析（記載時点）				
dysferlin 欠損	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未検			
針筋電図				
筋原性変化の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未検			
高振幅 MPU の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未検			
呼吸機能				
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	検査日	西暦 年 月 日		
VC	mL	%VC	%	
FVC	mL	%FVC	%	
測定法	☐ 1. 座位 ☐ 2. 臥位 ☐ 3. その他			
心機能				
心電図検査	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	所見			
	実施日	西暦 年 月		
心臓超音波検査	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	EF	. %	FS	. %
	実施日	西暦 年 月		



遺伝学的検査（新規）

常染色体顕性遺伝（優性遺伝）	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明	
以下は 4) その他の遠位型ミオパチーの場合のみ記入する				
遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施	
☐ DYSF	☐ ANO5	☐ TIA1	☐ MYH7	☐ CAV3
☐ MATR3	☐ VCP	☐ NEB	☐ TTN	☐ TTID
☐ LDB3	☐ CRYAB	☐ DES	☐ FLNC	
☐ その他の遺伝子 *その他の遺伝子を選択の場合、以下に記入		☐ 原因不明		



■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり
開始時期	西暦 年 月
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行
生活状況	「■重症度分類に関する事項」の「Barthel Index」を参照

医療機関名	
指定医番号	
医療機関所在地	
電話番号	*ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名	
記載年月日	西暦 年 月 日
診断年月日	西暦 年 月 日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

048 原発性抗リン脂質抗体症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）	
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）	
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ	
☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄		
発症時期	西暦	年 月
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級 ☐ 4級 ☐ 5級 ☐ 6級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

Definite : Aの1、2のいずれか1項目以上を認め、かつBの1～3のいずれか1項目以上を満たす	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当

診断

☐ 1. 動静脈血栓症 ☐ 2. 妊娠合併症	
☐ 3. 劇症型（急速な多臓器梗塞による臓器障害） ☐ 4. 抗リン脂質抗体関連疾患	
重要臓器の梗塞を伴う場合	☐ 1. 脳 ☐ 2. 心臓 ☐ 3. 肺 ☐ 4. その他 *4を選択の場合、以下に記入
診断年月	西暦 年 月

A. 臨床基準

1. 血栓症（画像診断、あるいは組織学的に証明された明らかな血管壁の炎症を伴わない動静脈あるいは小血管の血栓症）		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
動脈血栓症	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	部位	
静脈血栓症	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	部位	
小血管の血栓症	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	部位	

2. 妊娠合併症（妊娠歴のある女性のみ）： 以下の a～c のいずれかを認める		☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
a. 妊娠 10 週以降で、他に原因 のない正常形態胎児の死亡	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	ありの場合 流産の時期			
b. (ア) 子癇、重症妊娠高血圧 腎症	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
b. (イ) 胎盤機能不全による妊 娠 34 週未満の正常形態胎児 の早産	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	ありの場合 早産の時期			
c. 3 回以上連続する妊娠 10 週 未満の原因不明流産（た だし、母体の解剖学的異常、 内分泌学的異常、父母の染 色体異常を除く。）	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	ありの場合 流産の時期			
染色体異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未検査			
	ありの場合 検査時期と 結果			

B. 検査基準

1. International Society of Thrombosis and Hemostasis のガイドラインに基づいた測定法で、ループスアンチコアグラントが 12 週間以上の間隔において 2 回以上検出される	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当
2. 標準化された ELISA 法・化学発光免疫測定法（CLIA 法）・化学発光酵素免疫測定法（CLEIA 法）において、中等度以上の力価の（>40 GPL or MPL、又は>99 パーセントイル）IgG 型又は IgM 型の aCL が 12 週間以上の間隔において 2 回以上検出される	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当
3. 標準化された ELISA 法・化学発光免疫測定法（CLIA 法）・化学発光酵素免疫測定法（CLEIA 法）において、中等度以上の力価（>99 パーセントイル）の IgG 型又は IgM 型の抗 $\beta 2$ グリコプロテイン I 抗体が 12 週間以上の間隔において 2 回以上検出される	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当

免疫血清的検査		
抗カルジオリピン抗体 (IgG・IgM)	IgG	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
	検査年月日 1	西暦 年 月 日
	所見	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性
	検査年月日 2	西暦 年 月 日
	所見	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性
	IgM	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
	検査年月日 1	西暦 年 月 日
	所見	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性
	検査年月日 2	西暦 年 月 日
	所見	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性
抗 β 2-グリオプロテイン I (β 2-GPI) 抗体	IgG	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
	検査年月日 1	西暦 年 月 日
	所見	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性
	検査年月日 2	西暦 年 月 日
	所見	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性
	IgM	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
	検査年月日 1	西暦 年 月 日
	所見	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性
	検査年月日 2	西暦 年 月 日
	所見	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性

ループス抗凝固因子	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	種類	☐ 1. aPTT またはカオリン凝固時間の mixing test ☐ 2. 希釈ラッセル蛇毒時間 ☐ 3. 血小板中和試験 ☐ 4. aPTT リン脂質中和試験
	検査年月日 1	西暦 年 月 日
	所見	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性
	検査年月日 2	西暦 年 月 日
	所見	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性

C. 鑑別診断（新規）

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1. 全身性エリテマトーデス（SLE） ☐ 2. 他の膠原病 ☐ 3. 特発性血小板減少性紫斑病（ITP）・エヴァンズ症候群 ☐ 4. 血栓性血小板減少性紫斑病（TTP） ☐ 5. 播種性血管内凝固症候群（DIC） ☐ 6. 血管炎症候群 ☐ 7. 感染症 ☐ 8. 悪性腫瘍 ☐ 9. 抗リン脂質抗体症候群（APS）によらない動・静脈血栓症 ☐ 10. 薬剤性疾患 ☐ 11. プロテイン C, S 欠損症などの凝固因子欠乏症	

■ 重症度分類に関する事項

重症度分類

- ☐ 1 度：治療を要さない、かつ臓器障害がなく ADL の低下がない
- ☐ 2 度：治療しているが安定、かつ臓器障害がなく ADL 低下がない
- ☐ 3 度：以下の①または②を認める
- ☐ ① 治療にもかかわらず再発性の血栓症がある
- ☐ ② 軽度の臓器障害や ADL の低下がある
- ☐ 4 度：以下の①～③のいずれか 1 つ以上を認める
- ☐ ① 抗リン脂質抗体関連疾患に対する治療中 ☐ ② 妊娠管理中
- ☐ ③ 中等度の臓器障害があり ADL の低下がある
- ☐ 5 度：以下の①～④のいずれか 1 つ以上を認める
- ☐ ① 劇症型 APS ☐ ② 新規ないし再燃した治療を要する抗リン脂質抗体関連疾患
- ☐ ③ 治療中の妊娠合併症 ☐ ④ 重度の臓器障害による ADL の低下がある

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ その他の事項

臨床基準（新規：診断から3年以内）＊小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

抗リン脂質関連症状			
血小板減少症 (10万未満)	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	検査年月日	西暦 年 月 日	
	血小板	×10 ⁴ /μL	
溶血性貧血	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	検査年月日	西暦 年 月 日	
	間接ビリルビン	mg/dL	
	網状赤血球	. %	
	血色素量	g/dL	
神経症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし	腎障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし
皮膚症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし	弁膜症	☐ 1. あり ☐ 2. なし
血栓性微小血管障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし	慢性血栓塞栓性 肺高血圧症	☐ 1. あり ☐ 2. なし
高血圧（既往含む）	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	収縮期血圧	mmHg	
	拡張期血圧	mmHg	

検査基準（新規）

免疫血清的検査		
抗カルジオリピン・ β2-グリコпротеイン I（β2-GPI） 複合体抗体	IgG	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
	検査年月日 1	西暦 年 月 日
	所見	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性
	検査年月日 2	西暦 年 月 日
	所見	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性
	IgM	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
	検査年月日 1	西暦 年 月 日
	所見	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性
	検査年月日 2	西暦 年 月 日
	所見	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性
その他の抗リン脂質 抗体	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	検査方法	
	検査年月日 1	西暦 年 月 日
	所見	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性
	検査年月日 2	西暦 年 月 日
	所見	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性

画像所見	
CT	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
	検査年月日 西暦 年 月 日
	臓器血栓症 ☐ 1. あり ☐ 2. なし
	ありの場合 部位
	所見
MRI	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
	検査年月日 西暦 年 月 日
	臓器血栓症 ☐ 1. あり ☐ 2. なし
	ありの場合 部位
	所見
血管造影	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
	検査年月日 西暦 年 月 日
	血栓 ☐ 1. あり ☐ 2. なし
	ありの場合 部位
	所見

肺血流シンチ	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	検査年月日	西暦 年 月 日
	血栓	☐ 1. あり ☐ 2. なし
	ありの場合 部位	
	所見	
レノグラム	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	検査年月日	西暦 年 月 日
	血栓	☐ 1. あり ☐ 2. なし
	ありの場合 部位	
	所見	

治療その他（診断から3年以内）

薬物療法		
血小板凝集抑制剤	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	種類	
	最大投与量	
抗凝固剤	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	種類	
	最大投与量	
副腎皮質ステロイド	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	プレドニゾロン 換算最大投与量	mg/日
ステロイドパルス療法	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	

免疫抑制薬	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	薬剤名 1	
	投与方法	☐ 1. 経口 ☐ 2. 静注
	投与量	mg
	単位	☐ 1) 日 ☐ 2) 週 ☐ 3) 2 週 ☐ 4) 月
	薬剤名 2	
	投与方法	☐ 1. 経口 ☐ 2. 静注
	投与量	mg
	単位	☐ 1) 日 ☐ 2) 週 ☐ 3) 2 週 ☐ 4) 月
大量ガンマグロブリン	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	種類	
	投与量	g/日
	投与日数	日
その他の薬剤 1	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	薬剤名	
	投与量	
	単位	

その他の薬剤2	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	薬剤名	
	投与量	
	単位	
アフエレーシス		
血漿交換療法	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
血液透析	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
その他	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	薬剤名	

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

051 全身性強皮症

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	発症者続柄		
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）		
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）		
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄			
発症時期	西暦 年 月		
社会保障			
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし		
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5		
生活状況			
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである		
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない		
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない		
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい		
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる		
手帳取得状況			
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）		
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり		
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）		
人工呼吸器等装着者認定基準に該当			
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明			

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite 1 : Aを満たす
- ☐ Definite 2 : B1を満たし、かつB2～5のうち1項目以上を満たす
- ☐ いずれにも該当しない

A. 大基準

両側性の手指を越える皮膚硬化	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

B. 小基準

1. 手指に限局する皮膚硬化	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 爪郭部毛細血管異常	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. 手指尖端の陥凹性瘢痕あるいは指尖潰瘍	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
4. 両側下肺野の間質性陰影	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
5. 次のいずれかの抗体が陽性	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 抗 Scl-70 (トポイソメラーゼ I) 抗体 ☐ 抗セントロメア抗体 ☐ 抗 RNA ポリメラーゼ III 抗体			

C. 鑑別診断 (新規)

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。		☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 腎性全身性線維症	☐ 汎発型限局性強皮症	☐ 好酸球性筋膜炎		
☐ 糖尿病性浮腫性硬化症	☐ 硬化性粘液水腫	☐ ポルフィリン症		
☐ 硬化性萎縮性苔癬	☐ 移植片対宿主病	☐ 糖尿病性手関節症		
☐ Crow-Fukase 症候群	☐ Werner 症候群			

■ 重症度分類に関する事項 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

重症度	
1) 皮膚	☐ 0. normal ☐ 1. mild ☐ 2. moderate ☐ 3. severe ☐ 4. very severe
2) 肺	☐ 0. normal ☐ 1. mild ☐ 2. moderate ☐ 3. severe ☐ 4. very severe
3) 心臓	☐ 0. normal ☐ 1. mild ☐ 2. moderate ☐ 3. severe ☐ 4. very severe
4) 腎	☐ 0. normal ☐ 1. mild ☐ 2. moderate ☐ 3. severe ☐ 4. very severe
5) (1) 上部消化管	☐ 0. normal ☐ 1. mild ☐ 2. moderate ☐ 3. severe ☐ 4. very severe
5) (2) 下部消化管	☐ 0. normal ☐ 1. mild ☐ 2. moderate ☐ 3. severe ☐ 4. very severe
6) 肺高血圧症	☐ 0. normal ☐ 1. mild ☐ 2. moderate ☐ 3. severe ☐ 4. very severe
7) 血管	☐ 0. normal ☐ 1. mild ☐ 2. moderate ☐ 3. severe ☐ 4. very severe
8) 関節	☐ 0. normal ☐ 1. mild ☐ 2. moderate ☐ 3. severe
9) 全身一般	☐ 0. normal ☐ 1. mild ☐ 2. moderate ☐ 3. severe ☐ 4. very severe

皮膚硬化（スキンスコア）											
直近6か月の最重症時											
西暦 年 月											
手指	<table border="1"> <tr> <td>右</td> <td>☐ 0</td> <td>☐ 1</td> <td>☐ 2</td> <td>☐ 3</td> <td>左</td> <td>☐ 0</td> <td>☐ 1</td> <td>☐ 2</td> <td>☐ 3</td> </tr> </table>	右	☐ 0	☐ 1	☐ 2	☐ 3	左	☐ 0	☐ 1	☐ 2	☐ 3
右	☐ 0	☐ 1	☐ 2	☐ 3	左	☐ 0	☐ 1	☐ 2	☐ 3		
手背	<table border="1"> <tr> <td>右</td> <td>☐ 0</td> <td>☐ 1</td> <td>☐ 2</td> <td>☐ 3</td> <td>左</td> <td>☐ 0</td> <td>☐ 1</td> <td>☐ 2</td> <td>☐ 3</td> </tr> </table>	右	☐ 0	☐ 1	☐ 2	☐ 3	左	☐ 0	☐ 1	☐ 2	☐ 3
右	☐ 0	☐ 1	☐ 2	☐ 3	左	☐ 0	☐ 1	☐ 2	☐ 3		
前腕	<table border="1"> <tr> <td>右</td> <td>☐ 0</td> <td>☐ 1</td> <td>☐ 2</td> <td>☐ 3</td> <td>左</td> <td>☐ 0</td> <td>☐ 1</td> <td>☐ 2</td> <td>☐ 3</td> </tr> </table>	右	☐ 0	☐ 1	☐ 2	☐ 3	左	☐ 0	☐ 1	☐ 2	☐ 3
右	☐ 0	☐ 1	☐ 2	☐ 3	左	☐ 0	☐ 1	☐ 2	☐ 3		
上腕	<table border="1"> <tr> <td>右</td> <td>☐ 0</td> <td>☐ 1</td> <td>☐ 2</td> <td>☐ 3</td> <td>左</td> <td>☐ 0</td> <td>☐ 1</td> <td>☐ 2</td> <td>☐ 3</td> </tr> </table>	右	☐ 0	☐ 1	☐ 2	☐ 3	左	☐ 0	☐ 1	☐ 2	☐ 3
右	☐ 0	☐ 1	☐ 2	☐ 3	左	☐ 0	☐ 1	☐ 2	☐ 3		

顔		☐ 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3	前胸部	☐ 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3
腹部		☐ 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3		
大腿	右	☐ 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3	左	☐ 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3
下腿	右	☐ 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3	左	☐ 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3
足背	右	☐ 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3	左	☐ 0 ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3
合計		点		
肺				
胸部 HRCT での間質性陰影		☐ 1. あり* ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
		*「1. あり」を選択した場合		
		胸部 HRCT での病変の広がり	%	
呼吸機能		%VC	%	
		%FVC	%	
酸素療法		☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
心臓・肺高血圧症				
自覚症状		☐ 1. あり* ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
		*「1. あり」の場合、以下を記入		
		NYHA 分類	☐ I 度 ☐ II 度 ☐ III 度 ☐ IV 度	
心電図		☐ 1. 実施* ☐ 2. 未実施		
		*「1. 実施」を選択した場合、以下を記入		
		☐ 0. 正常範囲		
		☐ 1. 薬物治療を要しない不整脈、伝導異常		
		☐ 2. 治療を要する不整脈、伝導異常		
		☐ 3. カテーテルアブレーション又はペースメーカーの適応		

心臓超音波検査	☐ 1. 実施* ☐ 2. 未実施			
	* 「1. 実施」を選択した場合、以下を記入			
	拡張障害		☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	左室駆出率		. %	
	三尖弁逆流速度	m/s	三尖弁圧較差	mmHg
右心カテーテル検査	☐ 1. 実施* ☐ 2. 未実施			
	* 「1. 実施」を選択した場合、以下を記入			
	安静時の平均肺動脈圧		mmHg	
腎				
eGFR _{cys}	mL/分/1.73 m ²			
血液透析導入	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
関節可動域				
手首関節 (正常可動域 160°)	☐ 95%以上 (0) ☐ 75%以上 95%未満 (1) ☐ 50%以上 75%未満 (2) ☐ 25%以上 50%未満 (3) ☐ 25%未満 (4)			
肘関節 (正常可動域 150°)	☐ 95%以上 (0) ☐ 75%以上 95%未満 (1) ☐ 50%以上 75%未満 (2) ☐ 25%以上 50%未満 (3) ☐ 25%未満 (4)			
膝関節 (正常可動域 130°)	☐ 95%以上 (0) ☐ 75%以上 95%未満 (1) ☐ 50%以上 75%未満 (2) ☐ 25%以上 50%未満 (3) ☐ 25%未満 (4)			
合計ポイント				
全身一般				
発症前体重	. kg	記載時点の体重	. kg	
患者自身の意図的なダイエット	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			

■

症状の概要、経過、特記すべき事項など
 *500文字以内

■ その他の事項

症状その他（全経過で最新の所見）

皮膚症状			
四肢の冷感、しびれ感、レイノー現象	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
爪上皮出血点	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
手指足趾潰瘍	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
その他の部位の皮膚潰瘍	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
毛細血管拡張	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
心・循環器症状			
伝導異常	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
不整脈	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
呼吸苦	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
動悸	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
狭心痛	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
易疲労感	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
主要臓器障害			
強皮症腎クリーゼ	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
シェーグレン症候群	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
溶血性尿毒症症候群	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
抗好中球細胞質抗体（ANCA）関連糸球体腎炎	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
吸収不良症候群を伴う偽性腸閉塞	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
QOL			
心伝導障害に伴うペースメーカー装着	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
強皮症腎クリーゼに伴う透析	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
運動障害による車椅子生活 または起立不能	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
仮性腸閉塞及び摂食障害による 在宅 IVH 療法	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

検査所見（全経過で最新の検査結果）

血液検査	血清クレアチニン		mg/dL
	KL-6		U/mL
	SP-D		ng/mL
	BNP		pg/mL
	NT-proBNP		pg/mL
	抗核抗体	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性	
	抗 U1-RNP 抗体	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明	
	その他の自己抗体	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
自己抗体名			
病理組織検査	実施有無	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	皮膚病理所見 （前腕伸側）	☐ 1. 硬化あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	

治療（最近1年間に実施したすべての治療）

薬物療法			
局所薬物療法	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
副腎皮質 ステロイド	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	プレドニゾン換算 最大量	mg/日	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明	
免疫抑制剤	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	薬剤名（自由記載） *50 文字以内		
	最大投与量	mg/日	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明	
プロスタサイク リン	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明	

ACE 阻害薬	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
エンドセリン 受容体拮抗薬	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
	薬剤名（自由記載） *50 文字以内			
	最大投与量		mg/日	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
抗線維化薬	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
	薬剤名（自由記載） *50 文字以内			
	最大投与量		mg/日	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
生物製剤・ 分子標的薬	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
	薬剤名（自由記載） *50 文字以内			
	最大投与量		mg/日	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
その他の薬剤 1	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
	薬剤名（自由記載） *50 文字以内			
	最大投与量		mg/日	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		

その他の薬剤 2	☐ 1. あり				☐ 2. なし				☐ 3. 不明			
	薬剤名（自由記載） *50 文字以内											
	最大投与量										mg/日	
	治療効果		☐ 1. 改善		☐ 2. 不変		☐ 3. 悪化		☐ 4. 不明			

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

053 シェーグレン症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	発症者続柄		
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
	続柄		
発症時期	西暦 年 月		
社会保障			
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし		
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5		
生活状況			
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである		
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない		
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない		
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい		
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる		
手帳取得状況			
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）		
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり		
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）		
人工呼吸器等装着者認定基準に該当			
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明			

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

Definite : 以下の1~4のうち、いずれか2項目が陽性	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当
☐ 1. 生検病理組織検査のaまたはbが1focus以上を認める ☐ 2. 口腔検査のaまたはb-1かつb-2検査において陽性所見を認める ☐ 3. 眼科検査のaとbまたは、aとcが陽性所見を認める ☐ 4. 血清検査のaまたはbが陽性所見を認める		

A. 検査所見

1. 生検病理組織検査		
a. 口唇腺組織	4mm ² 当たり1focus (導管周囲に50個以上のリンパ球浸潤)	☐ 1. 以上 ☐ 2. 未満 ☐ 3. 未実施
b. 涙腺組織	4mm ² 当たり1focus (導管周囲に50個以上のリンパ球浸潤)	☐ 1. 以上 ☐ 2. 未満 ☐ 3. 未実施
2. 口腔検査		
a. 唾液腺造影	StageI (直径1mm未満の小点状陰影)以上の異常所見	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未実施
b-1. 唾液分泌量低下	ガム試験にて10分間で10mL以下	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未実施
	サクソステストにて2分間で2g以下	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未実施
b-2. 唾液腺シンチグラフィ	機能低下所見	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未実施
3. 眼科検査		
a. シルマー試験	5分間に5mm以下	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 未実施
b. ローゼンベルグ試験 (van Bijsterveld スコア) でスコア3以上		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 未実施
c. 蛍光色素 (フルオレセイン) 試験で陽性(角膜に染色あり)		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 未実施
4. 血清検査		
a. 抗SS-A抗体	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 未実施	
b. 抗SS-B抗体	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 未実施	

■ 重症度分類に関する事項

ESSDAI による重症度分類	
評価実施年月日	西暦 年 月 日
健康状態(係数 3)	☐ 0. 無 ☐ 1. 低 ☐ 2. 中
リンパ節腫脹(係数 4)	☐ 0. 無 ☐ 1. 低 ☐ 2. 中 ☐ 3. 高
腺症状(係数 2)	☐ 0. 無 ☐ 1. 低 ☐ 2. 中
関節症状(係数 2)	☐ 0. 無 ☐ 1. 低 ☐ 2. 中 ☐ 3. 高
皮膚症状(係数 3)	☐ 0. 無 ☐ 1. 低 ☐ 2. 中 ☐ 3. 高
肺病変(係数 5)	☐ 0. 無 ☐ 1. 低 ☐ 2. 中 ☐ 3. 高
腎病変(係数 5)	☐ 0. 無 ☐ 1. 低 ☐ 2. 中 ☐ 3. 高
筋症状(係数 6)	☐ 0. 無 ☐ 1. 低 ☐ 2. 中 ☐ 3. 高
末梢神経障害(係数 5)	☐ 0. 無 ☐ 1. 低 ☐ 2. 中 ☐ 3. 高
中枢神経障害(係数 5)	☐ 0. 無 ☐ 2. 中 ☐ 3. 高
血液障害(係数 2)	☐ 0. 無 ☐ 1. 低 ☐ 2. 中 ☐ 3. 高
生物学的所見(係数 1)	☐ 0. 無 ☐ 1. 低 ☐ 2. 中
ESSDAI (合計点数)	点

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ その他の事項

診断（新規）

病型	☐ 1. 一次性（他の膠原病合併なし） ☐ 2. 二次性	
	合併する膠原病	☐ a. 関節リウマチ ☐ b. 全身性エリテマトーデス ☐ c. 多発性筋炎 ☐ d. 皮膚筋炎 ☐ e. 混合性結合組織病 ☐ f. 強皮症 ☐ g. 血管炎 ☐ h. その他の合併症

症状（新規：診断時）

合併症	☐ 1. あり *1の場合、以下より選択 ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	☐ a. 橋本病 ☐ b. 原発性胆汁性胆管炎 ☐ c. 悪性リンパ腫 ☐ d. その他		

検査所見（新規：診断時）

血清検査			
リウマトイド因子	☐ 1. 陽性	☐ 2. 陰性	☐ 3. 未実施
抗核抗体	☐ 1) 320 倍以上	☐ 2) 320 倍未満	☐ 3) 未実施
抗セントロメア抗体	☐ 1. 陽性	☐ 2. 陰性	☐ 3. 未実施

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

056 ベーチェット病

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）	
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）	
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ	
☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄		
発症時期	西暦	年 月
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度	
	☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし	
	☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし	
	☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ 完全型：経過中にAの1. 主症状のうち4項目が出現した
- ☐ 不全型(ア)：経過中にAの1. 主症状のうち3項目、あるいは1. 主症状のうち2項目と
Aの2. 副症状のうち2項目が出現した
- ☐ 不全型(イ)：経過中に定型的眼症状とその他のAの1. 主症状のうち1項目、あるいは
Aの2. 副症状のうち2項目が出現した
- ☐ 疑い：Aの1. 主症状の一部が出現するが、不全型の条件を満たさないもの、及び定型的な
Aの2. 副症状が反復あるいは増悪する
- ☐ 特殊型：完全型又は不全型の基準を満たし、下のいずれかの病変を伴う
- ☐ (ア)腸管 (型)：内視鏡で病変部位を確認する
- ☐ (イ)血管 (型)：動脈瘤、動脈閉塞、深部静脈血栓症、肺塞栓のいずれかを確認する
- ☐ (ウ)神経 (型)：髄膜炎、脳幹脳炎など急激な炎症性病態を呈する急性型と体幹失調、
精神症状が緩徐に進行する慢性進行型のいずれかを確認する
- ☐ いずれにも該当しない

A. 主要項目

1. 主症状			
a. 口腔粘膜の再発性アフタ性潰瘍	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
b. 皮膚症状	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
(ア)結節性紅斑様皮疹	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
(イ)皮下の血栓性静脈炎	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
(ウ)毛嚢炎様皮疹、痤瘡様皮疹	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
c. 眼症状	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
(ア)虹彩毛様体炎	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
(イ)網膜ぶどう膜炎（網脈絡膜炎）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
(ウ)上記(ア) (イ)を経過したと思われる 虹彩後癒着、水晶体上色素沈着、網脈絡 膜萎縮、視神経萎縮、併発白内障、続発 緑内障、眼球癆	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
d. 外陰部潰瘍	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

2. 副症状			
a. 変形や硬直を伴わない関節炎	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
b. 精巣上体炎	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
c. 回盲部潰瘍で代表される消化器病変	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
d. 血管病変	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
e. 中等度以上の中樞神経病変	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

■ 重症度分類に関する事項

重症度	☐ 1. Stage I： 眼症状以外の主症状（口腔粘膜のアフタ性潰瘍、皮膚症状、外陰部潰瘍）のみられるもの
	☐ 2. Stage II： Stage I の症状に眼症状として虹彩毛様体炎が加わったもの。Stage I の症状に関節炎や精巣上体炎が加わったもの。
	☐ 3. Stage III： 網脈絡膜炎がみられるもの
	☐ 4. Stage IV： 失明の可能性があるか、失明に至った網脈絡膜炎およびその他の眼合併症を有するもの。活動性、ないし重度の後遺症を残す特殊病型（腸管ベーチェット病、血管ベーチェット病、神経ベーチェット病）である。
	☐ 5. Stage V： 生命予後に危険のある特殊病型ベーチェット病である。慢性進行型神経ベーチェット病である。

症状

重症度判定年月日	西暦					年			月			日
主症状												
1. 口腔粘膜の再発性アフタ性潰瘍						☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明						
2. 皮膚症状												
a. 結節性紅斑様皮疹						☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明						
b. 皮下の血栓性静脈炎						☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明						
c. 毛嚢炎様皮疹、痤瘡様皮疹						☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明						
3. 眼症状												
a. 虹彩毛様体炎						☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明						
b. 網膜ぶどう膜炎（網脈絡膜炎）						☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明						

c. 上記 a. b. を経過した症状と思われる虹彩後癒着、水晶体上色素沈着、網脈絡膜萎縮、視神経萎縮、併発白内障、続発緑内障、眼球癆	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
4. 外陰部潰瘍	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
副症状		
1. 筋骨格症状		
変形や硬直を伴わない関節炎	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
2. 腎・泌尿器症状		
精巣上体炎	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
3. 消化器症状		
内視鏡で確認できる消化器病変	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	部位	
4. 心・循環器症状(血管病変)		
動脈瘤	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	部位	
動脈閉塞	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	部位	
深部静脈血栓症 (皮下の血栓性静脈炎は含まない)	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	部位	
肺塞栓	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	部位	
5. 精神・神経症状		
中等度以上の中枢神経病変	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
a. 急性型 髄膜炎・脳幹脳炎など	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
b. 慢性進行型 体幹失調・精神症状など	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など（新規申請の際は必須） *500 文字以内

■ その他の事項

発症と経過

初回認定年月	西暦 年 月
生活状況	☐ 1. 就労、就学 ☐ 2. 家事労働 ☐ 3. 在宅療養 ☐ 4. 入院、入所

検査所見（新規：変動のあるものは最重症時）

*小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

皮膚の針反応 被刺激性亢進	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
HLA-クラス I 検査	☐ 1. 施行 ☐ 2. 未施行 ☐ 3. 不明		
HLA-B51	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明		
HLA-A26	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明		
その他の HLA クラス I			
結節性紅斑の生検組織像			
脂肪組織炎および血管病変	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
非発作時の視力			
裸眼(右)		矯正(右)	
裸眼(左)		矯正(左)	
髄液検査			
髄液細胞数	/ μ L	髄液 IL-6 濃度	pg/mL
頭部 MRI 画像所見			
高信号域 (T2 強調画像または フレア画像)	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	脳幹の 萎縮像	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明

鑑別診断（新規）

以下の疾病を鑑別し、除外できた疾病には ☑を記入する。		☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明	
全身性疾患	☐ 膠原病（全身性エリテマトーデスなど） ☐ 成人スチル病 ☐ スイート病		
口腔粘膜病変	☐ 1. 単純ヘルペスウイルス感染症 ☐ 2. 手足口病 ☐ 3. 水痘・带状疱疹 ☐ 4. カンジダ性口内炎 ☐ 5. 慢性再発性アフタ ☐ 6. 天疱瘡・類天疱瘡 ☐ 7. 扁平苔癬 ☐ 8. 急性薬物中毒		
皮膚病変	☐ 1. 毛嚢炎 ☐ 2. 痤瘡 ☐ 3. 結節性紅斑 ☐ 4. スイート病 ☐ 5. 多形紅斑 ☐ 6. 好中球性皮膚症		
眼病変	☐ 1. ヘルペス性虹彩炎 ☐ 2. ウイルス性網膜炎 ☐ 3. 梅毒性ぶどう膜炎 ☐ 4. 結核性ぶどう膜炎 ☐ 5. 眼トキソプラズマ症 ☐ 6. 感染性眼内炎 ☐ 7. 急性前部ぶどう膜炎（脊椎関節炎を含む） ☐ 8. 眼サルコイドーシス ☐ 9. 糖尿病性虹彩炎 ☐ 10. 仮面症候群		
外陰部病変	☐ 1. 単純ヘルペスウイルス感染症 ☐ 2. 梅毒 ☐ 3. 軟性下疳		
関節炎病変	☐ 1. 膠原病（全身性エリテマトーデスなど） ☐ 2. 関節リウマチ ☐ 3. 脊椎関節炎（乾癬性関節炎、反応性関節炎など含む） ☐ 4. 自己炎症症候群 ☐ 5. 結晶性関節炎 ☐ 6. 変形性関節症		
精巣上体病変	☐ 1. 細菌性精巣上体炎 ☐ 2. 血管炎（結節性多発動脈炎・ANCA 関連血管炎等）に伴う精巣上体炎 ☐ 3. 鼠径ヘルニア嵌頓 ☐ 4. 精巣捻転		
消化器病変	☐ 1. クロウン病 ☐ 2. 潰瘍性大腸炎 ☐ 3. 腸結核 ☐ 4. 感染性腸炎 ☐ 5. 急性虫垂炎 ☐ 6. 薬剤性腸炎		

血管病変	☐ 1. 血液凝固異常症（プロテインS欠損症、プロテインC欠損症、アンチトロンビン欠乏症） ☐ 2. 癌関連性血栓症（トルソー症候群） ☐ 3. 高安動脈炎 ☐ 4. 巨細胞性動脈炎 ☐ 5. 結節性多発動脈炎 ☐ 6. 川崎病 ☐ 7. 慢性動脈周囲炎（IgG4関連疾患など） ☐ 8. バージャー病 ☐ 9. 感染性動脈瘤
神経病変 (a 急性型、 c 慢性進行型、 b 両者)	1. 感染症性の髄膜・脳・脊髄炎 ☐ 細菌性 a ☐ ウイルス性 b ☐ 結核性 a ☐ 真菌性 b ☐ 梅毒性 c 2. 炎症性疾患 ☐ 多発性硬化症 b ☐ 視神経脊髄炎スペクトラム障害 a ☐ MOG抗体関連疾患 a ☐ 急性散在性脳脊髄炎 a ☐ 自己免疫介在性脳炎・脳症 b ☐ ビッカースタッフ脳幹脳炎 a ☐ サルコイドーシス b 3. 脳・脊髄の腫瘍 ☐ 悪性リンパ腫 c ☐ 神経膠腫 c ☐ 転移性脳腫瘍 c 4. 血管障害 ☐ 脳出血 a ☐ 脳梗塞 a ☐ 慢性硬膜下血腫 c ☐ 硬膜動静脈瘻 c 5. 変性疾患・その他 ☐ 脊髄小脳変性症 c ☐ 代謝性脳症 b ☐ 薬剤性脳症 b ☐ 傍腫瘍性神経症候群 b

重要な併存疾患（記載時点）

以下の疾病の診断が可能な場合、その疾病に☑を記入する。	☐ 1. いずれの疾病も併存していない ☐ 2. 併存疾病あり ☐ 3. 不明
☐ PFAPA 症候群 ☐ A20 ハプロ不全症 * ☐ トリソミー8 関連腸炎・自己炎症性疾患 * ☐ VEXAS 症候群 * ☐ MAGIC 症候群 ☐ 抗リン質抗体症候群 ☐ 線維筋痛症 ☐ その他の自己炎症症候群・原発性免疫不全症 ** * A20 ハプロ不全症：TNFAIP3 遺伝子異常、VEXAS 症候群：UBA1 遺伝子異常、トリソミー8：染色体異常の確認が必須 ** その他の自己炎症症候群・原発性免疫不全症を選択の場合、以下に具体的な疾患名を記入	
具体的な疾患名	

治療その他（過去1年間の状況）

薬物療法の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
	局所薬物療法	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	全身薬物療法	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	副腎皮質 ステロイド薬	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
		プレドニゾロン 換算最大量	mg/日	
	シクロスポリン	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	インフリキシマブ	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	アダリムマブ	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	コルヒチン	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	アプレミラスト	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	その他の薬剤	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
薬剤名				
その他の治療法（手術など）	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
	治療法			

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	トイレ動作	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	入浴	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 不能	
	着替え	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排便コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排尿コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

057 特発性拡張型心筋症

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

Definite : Aを満たし、Bを全て除外できる	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当

A. 検査所見 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

特発性心筋症において、左室収縮低下及び左室内腔拡大を認める。		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当		
心エコー図（更新）				
検査年月日	西暦 年 月 日			
左室駆出率	. %	左室内径 (拡張末期)	mm	
左室容積 (拡張末期)	mL			
心エコー図（新規）				
検査年月日	西暦 年 月 日			
検査時の調律	☐ 1. 洞調律 ☐ 2. 心房細動・心房粗動 ☐ 3. ペースメーカー調律 ☐ 4. その他			
心拍数	回/分			
左室内径	拡張末期	mm	左室壁厚 (拡張期)	
	収縮末期	mm		
	中隔	mm		
	後壁	mm		
左室容積	拡張末期	mL		
左室駆出率	. %	左房径	mm	
下大静脈径	mm			
	呼吸性変動の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
壁運動異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	部位			
僧帽弁逆流	☐ 1. 軽度 ☐ 2. 中等度 ☐ 3. 高度			
左室流入血流・僧帽弁輪速度	E	cm/s	A	cm/s
	E/A		DcT	ms
	E'	cm/s	E/E'	

三尖弁逆流	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	圧較差 (三尖弁逆流速度から求めた 右室右房間圧較差)	mmHg
右室容積変化率	. %	
TAPSE	mm	
その他の 異常所見	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	内容	

心臓 MRI			
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査年月日	西暦 年 月 日	
遅延造影の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし	左室内腔拡大	☐ 1. あり ☐ 2. なし
左室駆出率	. %		

心臓カテーテル検査（新規）					
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施				
	検査年月日	西暦 年 月 日			
大動脈圧	収縮期	mmHg	拡張期	mmHg	
	平均	mmHg			
左室圧	収縮期	mmHg	拡張期	mmHg	
	拡張末期圧	mmHg			
右室圧	収縮期	mmHg	拡張期	mmHg	
	拡張末期圧	mmHg			
肺動脈圧	収縮期	mmHg	拡張期	mmHg	
	平均	mmHg			
肺動脈楔入圧 (平均)	mmHg		右房圧	mmHg	

心拍出量(CO)	L/min	心係数(CI)	L/min/m ²
冠動脈造影所見 (冠動脈狭窄の有無)	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	内容		
心内膜下心筋生検	☐ 1. 正常 ☐ 2. 異常 ☐ 3. 未実施		
	異常の内容		
冠動脈 CT (新規)			
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査年月日	西暦 年 月 日	
冠動脈所見の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	ありの内容		
心筋血流シンチグラム			
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査年月日	西暦 年 月 日	
核種	☐ 1. Tc-99mMIBI ☐ 2. Tc-99mtetrofosmin ☐ 3. Tl-201 ☐ 4. その他		
左室駆出率	. %		
心筋血流低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	安静時欠損スコア (Summed Rest Score)		

B. 鑑別診断（新規）

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 1. 高血圧性心疾患 ☐ 2. 弁膜性心疾患 ☐ 3. 虚血性心疾患 ☐ 4. 特定心筋疾患（二次性心筋症）			
*4 を選択の場合、以下より選択			
特定心筋疾患 ☐ 1. アルコール性心疾患、産褥心、原発性心内膜線維弾性症 ☐ 2. 心筋炎（原因の明らかなもの、不明のものを含む） ☐ 3. 神経・筋疾患に伴う心筋疾患 ☐ 4. 結合組織病に伴う心筋疾患 ☐ 5. 栄養性心疾患（脚気心など） ☐ 6. 代謝性疾患に伴う心筋疾患（ファブリー（Fabry）病、ヘモクロマトーシス、ポンペ（Pompe）病、ハーラー（Hurler）症候群、ハンター（Hunter）症候群など） ☐ 7. 不整脈による心筋症（頻脈および徐脈） ☐ 8. その他（アミロイドーシス、サルコイドーシス、薬剤性など）			

■ 重症度分類に関する事項

特発性拡張型心筋症重症度分類	☐ 1. 軽症：中等症の基準を満たさない ☐ 2. 中等症：NYHA II 度であり、かつB) の2、C) の(2)、D) の1、E) の(2)、F) の(2)のいずれかを満たす。 もしくは、NYHA I 度であり、かつD) の1に該当する ☐ 3. 重症：NYHA III～IV 度 またはB) の3、C) の(3)、D) の1、E) の(3)、F) の(3)のいずれかを満たす。 ただし、D) の1に該当する場合はNYHAIII であること ☐ 4. 最重症：NYHA IV 度かつ、C) の(3)またはC) の(4)、D) の1、D) の2のいずれかに該当する
A) NYHA 分類	☐ I ☐ II ☐ III ☐ IV
B) 不整脈	☐ 1. なしまたは散発性期外収縮 ☐ 2. 非持続性心室頻拍または上室性頻脈性不整脈 ☐ 3. 持続性心室頻拍または心室細動

C) 過去1年の不整脈・ 心不全治療のための入院歴	☐ (1) なし ☐ (2) 1回 ☐ (3) 2回以上	
	☐ (4) 持続静注からの離脱不能 *3を選択の場合、以下に記入	
	回数	回
D) 補助人工心臓装着等	☐ 1. 補助人工心臓の装着中または心臓移植後	
	☐ 2. 補助人工心臓または心臓移植の適応	
E) BNP (pg/mL)	☐ (1) <100 ☐ (2) 100～499 ☐ (3) ≥500	
	☐ (4) 未検	
	pg/mL	
F) NT-proBNP (pg/mL)	☐ (1) <400 ☐ (2) 400～1999 ☐ (3) ≥2000	
	☐ (4) 未検	
	pg/mL	

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

発症と経過（新規：診断時）

初発時自覚症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
心筋症に関する家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
	病名			
既往歴				
心筋炎	☐ 1. あり ☐ 2. なし	狭心症・心筋梗塞	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
弁膜疾患	☐ 1. あり ☐ 2. なし	先天性疾患	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
糖尿病	☐ 1. あり ☐ 2. なし	血栓塞栓症	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
失神	☐ 1. あり ☐ 2. なし	その他の既往	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
高血圧	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	未治療時血圧 (収縮期)	mmHg	未治療時血圧 (拡張期)	mmHg
	罹病期間(年)	年		
飲酒歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	程度	☐ 1. 機会飲酒 ☐ 2. 日本酒換算1日一合以上		
	酒量	合/日		

身体所見

検査年月日	西暦 年 月 日		
身長	cm	体重	kg
収縮期血圧	mmHg	拡張期血圧	mmHg
脈拍	回/分	不整脈（他覚所見）	☐ 1. あり ☐ 2. なし

検査所見

血液検査	
検査年月日	西暦 年 月 日
クレアチニン	mg/dL

胸部 X 線（新規）				
検査年月日	西暦 年 月 日			
心陰影の拡大	☐ 1. あり ☐ 2. なし	心胸比	. %	
肺うっ血	☐ 1. あり ☐ 2. なし	胸水	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
その他（内容）				
心電図（更新）				
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	検査年月日	西暦 年 月 日		
前回からの 変化（更新）	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
心電図（新規）				
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	検査年月日	西暦 年 月 日		
調律	☐ 1. 洞調律 ☐ 2. 心房細動・心房粗動 ☐ 3. その他			
心拍数	回/分	電気軸	☐ + 度 ☐ - 度	
肢誘導低電位	☐ 1. あり ☐ 2. なし	上室期外収縮	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
心室期外収縮	☐ 1. あり ☐ 2. なし	異常 Q 波	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
ST-T 異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし	左房負荷	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
伝導異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	種類	☐ 1. SSS ☐ 2. I 度房室ブロック ☐ 3. II 度房室ブロック ☐ 4. III 度房室ブロック ☐ 5. 右脚ブロック ☐ 6. 左脚ブロック ☐ 7. 心室内伝導障害		
その他の異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	内容			

Holter 心電図検査（新規）			
心室期外収縮	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	Lown 分類	☐ grade 0 ☐ grade 1 ☐ grade 2 ☐ grade 3 ☐ grade 4a ☐ grade 4b ☐ grade 5	
心室頻拍	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	ありの場合	☐ 1. 持続性 ☐ 2. 非持続性（3 連発以上 30 秒未満のもの）	
運動耐容能検査（新規）			
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査年月日	西暦 年 月 日	
検査プロトコール	☐ 1) トレッドミル ☐ 2) 自転車 ☐ 3) 6 分間歩行		
6 分間歩行距離	m		
peakVO ₂	mL/min/kg		
	基準値に対して	☐ 1) 80%以上 ☐ 2) 60～80% ☐ 3) 40～60% ☐ 4) 施行不能あるいは 40%未満	
嫌気性代謝閾値（AT）	mL/min/kg		

遺伝学的検査（新規）

遺伝子異常の有無	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施

治療その他（記載時点）

使用薬剤等		
β 遮断薬	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
ACE 阻害薬 ARB ARNI	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
MRA	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明

SGLT2 阻害薬	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
イバブラジン	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
ベレシグアト	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
利尿薬 (MRA 以外)	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
抗不整脈薬	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
血管拡張薬	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
ジギタリス	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
経口強心薬 (ジギタリス以外)	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
その他薬剤	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
その他				
CRT (Cardiac Resynchronization Therapy)	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
ICD (Implantable Cardioverter Defibrillator)	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明

M-TEER (僧帽弁経カ テーテル edge-to- edge 修復術)	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
心房細動カテーテル アブレーション	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
補助循環	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	☐ 1. 体内式 ☐ 2. 体外式			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
心移植	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
その他 (非薬物治療 を含む) の内容				

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	トイレ動作	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	入浴	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 不能	
	着替え	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排便コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排尿コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

058 肥大型心筋症

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

診斷

＜診断のカテゴリー＞

2703-0058-000-03

A. 検査所見 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

心エコー図（更新）					
検査年月日		西暦 年 月 日			
左室駆出率		. %	左室内径 (拡張末期)		mm
左室最大壁厚		mm	心尖部瘤		☐ 1. 有 ☐ 2. 無
最大圧較差		mmHg	負荷の有無		☐ 1. 有 ☐ 2. 無
左房径		mm			
僧帽弁逆流		☐ 1. 軽度 ☐ 2. 中等度 ☐ 3. 高度			
心エコー図（新規）					
検査実施		☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
		検査年月日	西暦 年 月 日		
検査時の調律		☐ 1. 洞調律 ☐ 2. 心房細動・心房粗動 ☐ 3. ペースメーカー調律 ☐ 4. その他			
心拍数		回/分			
左室内径	拡張末期	mm	左室壁厚 (拡張期)	中隔	mm
	収縮末期	mm		後壁	mm
左室最大壁厚		mm			
心筋の限局性肥大		☐ 1. あり ☐ 2. なし			
		☐ びまん性 ☐ 心尖部 ☐ 非対称性 ☐ それ以外			
左室駆出率		. %	左房径		mm
下大静脈径		mm			
		呼吸性変動の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
壁運動異常		☐ 1. あり ☐ 2. なし			
心尖部瘤		☐ 1. あり ☐ 2. なし			
僧帽弁逆流		☐ 1. 軽度 ☐ 2. 中等度 ☐ 3. 高度			

僧帽弁輪部拡張 早期運動速度の 低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
僧帽弁エコーの 収縮期前方運動	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
左室流入血流・ 僧帽弁輪速度	E	cm/s	A	cm/s
	E/A		DcT	ms
	E'	cm/s	E/E'	
三尖弁逆流	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	圧較差（三尖弁逆流速度から求めた 右室右房間圧較差）		mmHg	
狭窄部位	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	部位	☐ 左室流出路 ☐ 左室中部 ☐ 右室流出路		
	最大圧較差（安静時）		mmHg	
	最大圧較差（負荷時）		mmHg	
心臓カテーテル検査（新規）				
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	検査年月日	西暦 年 月 日		
冠動脈造影所見 （冠動脈有意狭窄）	☐ 1. 無 ☐ 2. 有 ☐ 3. 未実施			
左室造影	☐ 心室中隔の肥厚 ☐ 左室壁の肥厚 ☐ 心尖部肥大 ☐ 心尖部瘤			
大動脈圧	収縮期	mmHg	拡張期	mmHg
	平均	mmHg		
左室圧	収縮期	mmHg	拡張期	mmHg
	拡張末期圧		mmHg	
	左室-大動脈間圧較差		mmHg	
右室圧	収縮期	mmHg	拡張期	mmHg
	拡張 末期圧	mmHg		

肺動脈圧	収縮期		mmHg	拡張期		mmHg
	平均		mmHg			
肺動脈楔入圧 (平均)		mmHg	右房圧		mmHg	
Brockenbrough 現象	☐ 1. あり ☐ 2. なし					
心拍出量(CO)		L/min	心係数(CI)		L/min/m ²	
心内膜下心筋生検	☐ 1. 正常 ☐ 2. 異常 ☐ 3. 未実施					
	異常の内容	☐ 肥大心筋細胞 ☐ 心筋線維化(線維瘢痕および間質線維化) ☐ 心筋細胞の錯綜配列 ☐ その他				
心臓 CT (新規)						
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施					
	検査年月日	西暦		年		月 日
左室駆出率		.		%		
CT 所見の異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし					
	内容					
心臓 MRI (新規)						
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施					
	検査年月日	西暦		年		月 日
遅延ガドリウム 造影の異常有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし					
	部位					
左室内腔拡大	☐ 1. あり ☐ 2. なし		左室駆出率		.	%

111

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。		☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 1. 高血圧性心疾患	☐ 2. 心臓弁膜疾患	☐ 3. 先天性心疾患	☐ 4. 冠動脈疾患	
☐ 5. 内分泌性心疾患	☐ 6. 貧血	☐ 7. 肺性心	☐ 8. 以下の二次性心筋症	
①アルコール性心疾患、産褥心、原発性心内膜線維弹性症 ②心筋炎 ③神経・筋疾患に伴う心筋疾患 ④膠原病（関節リウマチ、全身性エリテマトーデス、皮膚筋炎・多発性筋炎、強皮症など）に伴う心筋疾患 ⑤栄養性心疾患（脚気心など） ⑥代謝性疾患に伴う心筋疾患（ファブリー（Fabry）病、ヘモクロマトーシス、ポンペ（Pompe）病、ハーラー（Hurler）症候群、ハンター（Hunter）症候群など） ⑦その他（アミロイドーシス、サルコイドーシスなど）				

■ 重症度分類に関する事項

肥大型心筋症重症度分類	☐ 1. 軽症：中等症の基準を満たさない ☐ 2. 中等症：NYHA II 度であり、かつ B) の 2、C) の (2)、D) の 2、E) の 1 のいずれかを満たす。もしくは、NYHA I 度であり、かつ E) の 1 に該当する ☐ 3. 重症：NYHA III～IV 度、B) の 3、C) の (3)、E) の 1 のいずれかを満たす。ただし、E) の 1 に該当する場合は NYHA III 度であること ☐ 4. 最重症：NYHA IV 度であり、かつ C) の (3) または (4)、E) の 1 または 2 を満たす
A) NYHA 分類	☐ I ☐ II ☐ III ☐ IV
B) 不整脈	☐ 1. なしまたは散発性期外収縮 ☐ 2. 非持続性心室頻拍または上室性頻脈性不整脈 ☐ 3. 持続性心室頻拍または心室細動
C) 過去 1 年の不整脈・心不全治療のための入院歴	☐ (1) なし ☐ (2) 1 回 ☐ (3) 2 回以上 ☐ (4) 持続静注からの離脱不能 *3 を選択の場合、以下に記入 回数 回
D) 突然死リスク (致死性不整脈、失神・心停止の既往、突然死の家族歴、左室最大壁厚>30mm のうち 2 項目以上)	☐ 1. なし ☐ 2. あり

E) 補助人工心臓装着等	☐ 1. 補助人工心臓の装着中または心臓移植後 ☐ 2. 補助人工心臓または心臓移植の適応 ☐ 3. いずれにも該当しない

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ その他の事項

発症と経過（新規：診断時）

既往歴			
心筋炎	☐ 1. あり ☐ 2. なし	狭心症・心筋梗塞	☐ 1. あり ☐ 2. なし
弁膜疾患	☐ 1. あり ☐ 2. なし	先天性疾患	☐ 1. あり ☐ 2. なし
糖尿病	☐ 1. あり ☐ 2. なし	血栓塞栓症	☐ 1. あり ☐ 2. なし
失神	☐ 1. あり ☐ 2. なし	その他の既往	☐ 1. あり ☐ 2. なし
心停止	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
高血圧	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	未治療時血圧（収縮期）	mmHg	
	未治療時血圧（拡張期）	mmHg	
	罹病期間（年）	年	
拡張相への移行	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
飲酒歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	程度	☐ 1. 機会飲酒 ☐ 2. 日本酒換算 1 日 1 合以上	
	酒量	合/日	

症状

診断時自覚症状（新規）				
動悸（不整脈）	☐ 1. 安静時	☐ 2. 軽い日常労作時	☐ 3. 強い労作時	☐ 4. なし
呼吸困難	☐ 1. 安静時	☐ 2. 軽い日常労作時	☐ 3. 強い労作時	☐ 4. なし
胸痛	☐ 1. 安静時	☐ 2. 軽い日常労作時	☐ 3. 強い労作時	☐ 4. なし
胸部圧迫感	☐ 1. 安静時	☐ 2. 軽い日常労作時	☐ 3. 強い労作時	☐ 4. なし
易疲労感/ 全身倦怠感	☐ 1. 安静時	☐ 2. 軽い日常労作時	☐ 3. 強い労作時	☐ 4. なし
浮腫	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
めまい	☐ 1. 安静時	☐ 2. 軽い日常労作時	☐ 3. 強い労作時	☐ 4. なし
失神	☐ 1. 安静時	☐ 2. 軽い日常労作時	☐ 3. 強い労作時	☐ 4. なし

身体所見			
検査年月日	西暦 年 月 日		
身長	cm	体重	kg
収縮期血圧	mmHg	拡張期血圧	mmHg
脈拍	回/分	不整脈 (他覚所見)	☐ 1. あり ☐ 2. なし

検査所見

血液検査			
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査年月日	西暦 年 月 日	
クレアチニン	mg/dL		
BNP	pg/mL		
NT-proBNP	pg/mL		
トロポニン T	ng/mL		
トロポニン I	ng/L		
胸部 X 線（新規）			
検査年月日	西暦 年 月 日		
うっ血	☐ 1. あり ☐ 2. なし	心胸比	. %
胸水	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
その他（内容）			
心電図（更新）			
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査年月日	西暦 年 月 日	
前回から変化 した内容	☐ 1. あり ☐ 2. なし		

心電図（新規）			
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査年月日	西暦 年 月 日	
調律	☐ 1. 洞調律 ☐ 2. 心房細動・心房粗動 ☐ 3. その他		
心拍数	回/分	電気軸	☐ + 度 ☐ - 度
左房負荷	☐ 1. あり ☐ 2. なし	異常Q波	☐ 1. あり ☐ 2. なし
ST-T 異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし	巨大陰性T波	☐ 1. あり ☐ 2. なし
伝導異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	種類	☐ 1. SSS ☐ 2. I 度房室ブロック ☐ 3. II 度房室ブロック ☐ 4. III 度房室ブロック ☐ 5. 右脚ブロック ☐ 6. 左脚ブロック ☐ 7. 心室内伝導障害	
左室側高電位	SV1+RV5	mV	
Holter 心電図検査（新規）			
心室期外収縮	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	Lown 分類	☐ grade 0 ☐ grade 1 ☐ grade 2 ☐ grade 3 ☐ grade 4a ☐ grade 4b ☐ grade 5	
心室頻拍	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	ありの場合	☐ 1. 持続性 ☐ 2. 非持続性（3 連発以上 30 秒未満のもの）	
運動耐容能検査			
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査年月日	西暦 年 月 日	
検査 プロトコール	☐ 1) トレッドミル ☐ 2) 自転車 ☐ 3) 6 分間歩行		
最大 Mets	Mets		
peakVO ₂	mL/min/kg		

運動負荷に伴う 血圧	収縮期		mmHg
	拡張期		mmHg
リスク評価（記載時点）			
リスク因子 修飾因子	☐ 心停止の既往 ☐ 持続性心室頻拍の既往 ☐ 心原性あるいは原因不明の失神 ☐ 左室壁厚 30mm 以上の著明な肥大 ☐ 突然死の家族歴 ☐ 非持続性心室頻拍 ☐ 運動時の血圧反応異常 ☐ 左室流出路閉塞 ☐ 広範囲なガドリニウム遅延造影 ☐ 拡張相肥大型心筋症 ☐ 心室瘤		

遺伝学的検査（記載時点）

患者へ返却した検査結果の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし
返却ありの場合、遺伝子変異の有無 該当の遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内なし
☐ 1. 心筋 β ミオシン重鎖遺伝子 ☐ 2. 心筋トロポニン遺伝子 ☐ 3. 心筋ミオシン結合蛋白 C 遺伝子 ☐ 4. その他	
*4 を選択の場合、以下に記入	

治療その他（記載時点）

使用薬剤等				
利尿薬 (MRA 以外)	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
β 遮断薬	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療目的	☐ 1. 左室内圧較差 ☐ 2. 不整脈 ☐ 3. 心不全		
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
Ca 拮抗薬	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療目的	☐ 1. 左室内圧較差 ☐ 2. 高血圧		
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		

ミオシンインヒビター	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
シベンズリン ジソピラミド	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療目的	☐ 1. 左室内圧較差 ☐ 2. 不整脈		
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
その他の 抗不整脈薬	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
ACE 阻害薬 ARB ARNI	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
MRA	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
SGLT2 阻害薬	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
経口強心薬	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
その他薬剤	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
その他				
CRT(Cardiac Resynchronization Therapy)	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
ICD(Implantable Cardioverter Defibrillator)	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明

補助循環	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	☐ 1. 体内式 ☐ 2. 体外式			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
心移植	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
経皮的中隔心筋焼灼術	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
心筋切除術	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
心房細動 カテーテルアブレーション	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
その他(非薬物治療を含む)の内容				

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

059 拘束型心筋症

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

Aの画像・カテーテル診断で1～4の所見を全て有し、Bは全て除外可である	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当

A. 検査所見 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

画像・カテーテル診断（新規）		
1. 左室内腔拡大の欠如	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	診断根拠	☐ 1. 心エコー ☐ 2. MRI ☐ 3. その他 *3を選択の場合、以下に記入
2. 心室肥大の欠如	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	診断根拠	☐ 1. 心エコー ☐ 2. MRI ☐ 3. その他 *3を選択の場合、以下に記入
3. 正常に近い左室駆出率	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	診断根拠	☐ 1. 心エコー ☐ 2. MRI ☐ 3. 左室造影 ☐ 4. その他 *4を選択の場合、以下に記入
4. 硬い左室 (左室拡張障害所見)	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	診断根拠	☐ 1. 心エコー ☐ 2. 右心カテーテル ☐ 3. その他 *3を選択の場合、以下に記入

心エコー図（更新）									
検査年月日		西暦 年 月 日							
左室駆出率		. %		左室内径 (拡張末期)		mm			
左室容積 (拡張末期)		mL		左房容積 (拡張末期)		mL			
左室壁厚 (拡張期)		中隔		mm		後壁		mm	
三尖弁逆流 圧較差		mmHg							
心エコー図（新規）									
検査実施		☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施							
		検査年月日		西暦 年 月 日					
検査時の調律		☐ 1. 洞調律 ☐ 2. 心房細動・心房粗動 ☐ 3. ペースメーカー調律 ☐ 4. その他							
心拍数		回/分							
左室 内径	拡張 末期	mm		左室壁厚 (拡張期)	中隔	mm			
	収縮 末期	mm			後壁	mm			
左室駆出率		. %							
左室容積 (拡張期)		mL		左房容積 (拡張期)		mL			
左房径		mm		右房径		mm			
下大静脈径		mm							
		呼吸性変動の有無				☐ 1. あり ☐ 2. なし			
壁運動異常		☐ 1. あり ☐ 2. なし							
僧帽弁逆流		☐ 1. 軽度 ☐ 2. 中等度 ☐ 3. 高度							
左室流入血流・ 僧帽弁輪速度		E	cm/s		A	cm/s			
		E/A			DcT	ms			
		E'	cm/s		E/E'				

三尖弁逆流	☐ 1. あり ☐ 2. なし				
	圧較差（三尖弁逆流速度から求めた 右室右房間圧較差）			mmHg	
心房拡大	☐ 1. あり ☐ 2. なし				
	部位	☐ 右房 ☐ 左房			
心膜肥厚	☐ 1. あり ☐ 2. なし	心腔内血栓	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
その他の 異常所見	☐ 1. あり ☐ 2. なし				
	内容				
心臓カテーテル検査（新規）					
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施				
	検査年月日	西暦		年 月 日	
冠動脈造影 所見	☐ 1. 正常 ☐ 2. 異常				
	異常の 内容				
大動脈圧	収縮期		mmHg	拡張期	mmHg
	平均	mmHg			
左室圧	収縮期		mmHg	拡張期	mmHg
	拡張 末期圧	mmHg			
右室圧	収縮期		mmHg	拡張期	mmHg
	拡張 末期圧	mmHg			
左室圧と右室圧の 拡張期圧の圧較差		mmHg			
肺動脈圧	収縮期		mmHg	拡張期	mmHg
	平均	mmHg			
肺動脈楔入圧 （平均）	mmHg		右房圧	mmHg	
心拍出量（CO）	L/min		心係数（CI）	L/min/m ²	

心内膜下心筋生検	☐ 1. 正常 ☐ 2. 異常 ☐ 3. 未実施		
	異常の内容	☐ 1. 間質の線維化 ☐ 2. 心筋細胞肥大 ☐ 3. 錯綜配列 ☐ 4. その他 *4 を選択の場合、以下に記入	
心筋血流シンチグラム（新規）			
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査年月日	西暦 年 月 日	
核種	☐ 1. Tc-99mMIBI ☐ 2. Tc-99mtetrofosmin ☐ 3. Tl-201 ☐ 4. その他		
壁運動低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
左室駆出率	. %		
心筋血流低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	安静時欠損スコア（Summed Rest Score）		
心臓 CT（新規）			
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査年月日	西暦 年 月 日	
CT 所見における心膜肥厚の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
心臓 MRI（新規）			
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査年月日	西暦 年 月 日	
MRI 所見における心膜肥厚・癒着の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし		

B. 鑑別診断（新規）

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 1. 収縮性心膜炎 ☐ 2. 虚血性心疾患の一部 ☐ 3. 高血圧性心疾患 ☐ 4. 肥大型心筋症 ☐ 5. 拡張型心筋症 ☐ 6. 心内膜心筋線維症 ☐ 7. 以下の二次性心筋症 心アミロイドーシス、心サルコイドーシス、心ヘモクロマトーシス、グリコーゲン蓄積症 放射線心筋障害、家族性神経筋疾患など			

■ 重症度分類に関する事項

拘束型心筋症重症度分類	☐ 1. 軽症：中等症の基準を満たさない ☐ 2. 中等症：NYHA II度であり、かつB)の2、C)の(2)、D)の1、E)の(2)、F)の(2)のいずれかを満たす、もしくは、NYHA I度であり、かつD)の1に該当する ☐ 3. 重症：NYHA III～IV度、またはB)の3、C)の(3)、D)の1、E)の(3)、F)の(3)のいずれかを満たす。 ただし、D)の1に該当する場合はNYHA IIIであること ☐ 4. 最重症：NYHA IV度かつ、C)の(3)またはC)の(4)、D)の1、D)の2のいずれかに該当する		
A) NYHA 分類	☐ I	☐ II	☐ III ☐ IV
B) 不整脈	☐ 1. なしまたは散発性期外収縮 ☐ 2. 非持続性心室頻拍または上室性頻脈性不整脈 ☐ 3. 持続性心室頻拍または心室細動		
C) 過去1年の不整脈・心不全治療のための入院歴	☐ (1) なし ☐ (2) 1回 ☐ (3) 2回以上 ☐ (4) 持続静注からの離脱不能 *3を選択の場合、以下に記入		
	回数		回
D) 補助人工心臓装着等	☐ 1. 補助人工心臓の装着中または心臓移植後 ☐ 2. 補助人工心臓または心臓移植の適応 ☐ 3. いずれにも該当しない		

E) BNP (pg/mL)	☐ (1) <100 ☐ (2) 100～499 ☐ (3) ≥500
	☐ (4) 未検
	pg/mL
F) NT-proBNP (pg/mL)	☐ (1) <400 ☐ (2) 400～1999 ☐ (3) ≥2000
	☐ (4) 未検
	pg/mL

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ その他の事項

発症と経過（新規：診断時）

心筋症に関する 家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	病名		
既往歴			
心筋炎	☐ 1. あり ☐ 2. なし	狭心症・心筋梗塞	☐ 1. あり ☐ 2. なし
弁膜疾患	☐ 1. あり ☐ 2. なし	先天性疾患	☐ 1. あり ☐ 2. なし
糖尿病	☐ 1. あり ☐ 2. なし	血栓塞栓症	☐ 1. あり ☐ 2. なし
失神	☐ 1. あり ☐ 2. なし	その他の既往	☐ 1. あり ☐ 2. なし
高血圧	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	未治療時血圧（収縮期）	mmHg	
	未治療時血圧（拡張期）	mmHg	
	罹病期間（年）	年	
飲酒歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	程度	☐ 1. 機会飲酒 ☐ 2. 日本酒換算 1 日一合以上	
	酒量	合/日	

症状

診断時自覚症状（新規）			
自覚症状の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
呼吸困難	☐ 1. 安静時 ☐ 2. 軽い日常労作時 ☐ 3. 強い労作時 ☐ 4. なし		
胸痛 （胸部圧迫感）	☐ 1. 安静時 ☐ 2. 軽い日常労作時 ☐ 3. 強い労作時 ☐ 4. なし		
易疲労感 （全身倦怠感）	☐ 1. 安静時 ☐ 2. 軽い日常労作時 ☐ 3. 強い労作時 ☐ 4. なし		
動悸（不整脈）	☐ 1. 安静時 ☐ 2. 軽い日常労作時 ☐ 3. 強い労作時 ☐ 4. なし		

その他	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	その他の内容	

身体所見			
検査年月日	西暦	年 月 日	
身長	cm	体重	kg
収縮期血圧	mmHg	拡張期血圧	mmHg
脈拍	/分	呼吸回数	/分

検査所見

血液検査			
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査年月日	西暦	年 月 日
クレアチニン	mg/dL		

胸部 X 線（新規）			
検査年月日	西暦	年 月 日	
肺うっ血	☐ 1. あり ☐ 2. なし	心胸比	. %
胸水	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
その他（内容）			

心電図（前回記載時からの変化がある場合に記入）（更新）

検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査年月日	西暦	年 月 日
前回からの変化	☐ 1. あり ☐ 2. なし		

心電図（新規）

検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査年月日	西暦	年 月 日
調律	☐ 1. 洞調律 ☐ 2. 心房細動・心房粗動 ☐ 3. その他		

心拍数	回/分		電気軸	☐ + 度 ☐ - 度	
上室期外収縮	☐ 1. あり ☐ 2. なし		心室期外収縮	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
伝導異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし				
	種類	☐ 1. SSS ☐ 2. I 度房室ブロック ☐ 3. II 度房室ブロック ☐ 4. III 度房室ブロック ☐ 5. 右脚ブロック ☐ 6. 左脚ブロック ☐ 7. 心室内伝導障害			
PQ 時間	msec		QRS 時間	msec	
QT 時間	msec				
異常 Q 波	☐ 1. あり ☐ 2. なし				
ST-T 異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし				
	最大誘導				
	電位	mV			
その他の異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし				
	内容				
Holter 心電図検査 (新規)					
心室期外収縮	☐ 1. あり ☐ 2. なし				
	Lown 分類	☐ grade 0 ☐ grade 1 ☐ grade 2 ☐ grade 3 ☐ grade 4a ☐ grade 4b ☐ grade 5			
心室頻拍	☐ 1. あり ☐ 2. なし				
	ありの場合	☐ 1. 持続性 ☐ 2. 非持続性 (3 連発以上 30 秒未満のもの)			
運動耐容能検査 (新規)					
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施				
	検査年月日	西暦 年 月 日			
検査 プロトコール	☐ 1) トレッドミル ☐ 2) 自転車 ☐ 3) 6 分間歩行				
6 分間歩行距離	m				

peakVO ₂	mL/min/kg	
	基準値に対して	☐ 1) 80%以上 ☐ 2) 60～80% ☐ 3) 40～60% ☐ 4) 施行不能あるいは 40%未満
嫌気性代謝閾値 (AT)	mL/min/kg	

遺伝学的検査（新規）

遺伝子異常の有無	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施

治療その他（記載時点）

使用薬剤等		
利尿薬（MRA 以外）	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
SGLT2 阻害薬	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
ACE 阻害薬 ARB ARNI	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
MRA	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
β 遮断薬	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
ジギタリス	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
経口強心薬 （ジギタリス以外）	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
血管拡張薬	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明

抗不整脈薬	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
その他				
補助循環	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	☐ 1. 体内式 ☐ 2. 体外式			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
心移植	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
その他（非薬物治療を含む）の内容				

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

060 再生不良性貧血

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	発症者続柄		
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
	続柄		
発症時期	西暦 年 月		
社会保障			
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし		
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5		
生活状況			
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである		
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない		
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない		
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい		
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる		
手帳取得状況			
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）		
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり		
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）		
人工呼吸器等装着者認定基準に該当			
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明			

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

Definite：以下の全てを満たし、Bの疾患を除外できる	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当
☐ 末梢血検査所見で以下の3項目のうち、少なくとも2つを満たす ☐ 1. ヘモグロビン濃度：10.0g/dL 未満 ☐ 2. 好中球：1,500/ μ L 未満 ☐ 3. 血小板：10万/ μ L 未満 ☐ 骨髓検査所見で以下の1、2のいずれか1つ以上を認める ☐ 1. 骨髓穿刺所見（クロット標本を含む）で、有核細胞は原則として減少するが、減少がない場合も巨核球の減少とリンパ球比率の上昇がある。造血細胞の異形成は顕著でない ☐ 2. 骨髓生検所見で造血細胞の減少がある		

A. 検査所見（末梢血検査） *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

検査年月日	西暦 年 月 日
ヘモグロビン	g/dL
好中球	/ μ L
血小板	$\times 10^4$ / μ L

B. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 1. 白血病 ☐ 2. 骨髓異形成症候群 ☐ 3. 骨髓線維症 ☐ 4. 古典的発作性夜間ヘモグロビン尿症 ☐ 5. 巨赤芽球性貧血 ☐ 6. 癌の骨髓転移 ☐ 7. 悪性リンパ腫 ☐ 8. 多発性骨髓腫 ☐ 9. 脾機能亢進症（肝硬変、門脈圧亢進症など） ☐ 10. 全身性エリテマトーデス ☐ 11. 血球貪食症候群 ☐ 12. 感染症など			

■ 重症度分類に関する事項

☐ stage 1 軽症：下記以外の場合
☐ stage 2a 中等症：以下の2項目以上を満たし、赤血球輸血を必要としない ☐ 網赤血球 60,000/ μ L 未満 ☐ 好中球 1,000/ μ L 未満 ☐ 血小板 50,000/ μ L 未満
☐ stage 2b 中等症：以下の2項目以上を満たし、赤血球輸血を必要とするが、その頻度は毎月2単位未満 ☐ 網赤血球 60,000/ μ L 未満 ☐ 好中球 1,000/ μ L 未満 ☐ 血小板 50,000/ μ L 未満



☐ stage 3 やや重症：以下の2項目以上を満たし、毎月2単位以上の赤血球輸血を必要とする														
☐ 網赤血球 60,000/ μ L 未満		☐ 好中球 1,000/ μ L 未満												
		☐ 血小板 50,000/ μ L 未満												
☐ stage 4 重症：以下の2項目以上を満たす														
☐ 網赤血球 40,000/ μ L 未満		☐ 好中球 500/ μ L 未満												
		☐ 血小板 20,000/ μ L 未満												
☐ stage 5 最重症：好中球 200/ μ L 未満に加えて、以下の1項目以上を満たす														
☐ 網赤血球 20,000/ μ L 未満		☐ 血小板 20,000/ μ L 未満												
末梢血検査														
網赤血球	<table border="1"><tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table> $\times 10^4/\mu$ L													
好中球	<table border="1"><tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table> / μ L							血小板	<table border="1"><tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table> $\times 10^4/\mu$ L					
赤血球輸血	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		頻度	<table border="1"><tr><td></td><td></td><td></td><td></td></tr></table> 回/月										

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内



■ その他の事項

診断（新規）

本申請時の年齢	歳
分類	☐ 1. 特発性 ☐ 2. 二次性 ☐ 3. 特殊型 ☐ 4. 先天性
原因 (二次性の場合)	
診断名 (特殊型の場合)	☐ 1. 肝炎後 ☐ 2. 骨髄不全型 PNH ☐ 3. MDS との境界型
診断名 (先天性の場合)	☐ 1. ファンconi貧血 ☐ 2. 先天性角化異常症 ☐ 3. その他
診断確定日	西暦 年 月 日

経過（更新）

病像の移行 (更新例の経過)	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	移行年月	西暦 年 月
	ありの場合	☐ 1. 古典的 (溶血型) PNH ☐ 2. MDS *2 を選択の場合、以下に記入 ☐ 3. 急性骨髄性白血病 ☐ 4. その他
	MDS の病型	

検査所見

末梢血液検査（診断時又は治療前、更新例では直近の値）					
検査年月日	西暦 年 月 日				
白血球	/ μ L	赤血球	$\times 10^4/\mu$ L		
MCV	fL				
白血球分画	好中球	. %	好酸球	. %	
	好塩基球	. %	単球	. %	
	リンパ球	. %	その他	. %	

骨髓検査（更新例では前回以降施行していなければ記載不要）									
検査年月日	西暦 年 月 日								
骨髓生検所見	☐ 1. 過形成 ☐ 2. 正形成 ☐ 3. 低形成								
	病理医 所見								
骨髓穿刺所見	☐ 1. 腸骨 ☐ 2. 胸骨		有核細胞数	×10 ⁴ /μL					
巨核球数	個/μL		赤芽球系	. %					
顆粒球系	. %		単球系	. %					
リンパ球系	. %		芽球系	. %					
PNH 関連検査（診断時、更新例では直近時（前回以降施行していなければ記載不要））									
Ham 試験	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 未実施								
GPI アンカー 膜蛋白欠損細胞 (フローサイトメトリー 法)	赤血球		%						
	顆粒球		%						
	その他の血球		%						
	その他の血球名								
	判定：陰性細胞の増加		☐ 1. あり ☐ 2. なし						
血液生化学検査（診断時、更新例では直近時（前回以降施行していなければ記載不要））									
血清鉄	μg/dL		不飽和 鉄結合能	μg/dL					
フェリチン	ng/mL		LD (LDH)	U/L					
胸腰椎体 MRI（診断時）									
検査の実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施								
造血組織の減少	☐ 1. あり ☐ 2. なし								
脂肪組織の増加	☐ 1. あり ☐ 2. なし								

細胞遺伝学的検査（新規：診断時）

骨髄染色体分析	☐ 1. 正常	解析細胞数		
	☐ 2. 異常（解析細胞数を含めて下欄に記載）例）47, XY, +8[3]/46, XY[7]			
	☐ 3. 解析不能			
	☐ 4. 結果未着			

その他（診断時、更新例では直近時）

理学所見									
身長				cm	体重				kg
貧血症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし								
	ありの場合	☐ 1. 息切れ ☐ 2. 動悸 ☐ 3. 易疲労感 ☐ 4. ふらつき ☐ 5. 頭痛 ☐ 6. その他 *6 を選択の場合、以下に記入							
出血症状（傾向）	☐ 1. あり ☐ 2. なし								
	ありの場合	☐ 1. 皮下出血 ☐ 2. 鼻出血 ☐ 3. 消化管出血 ☐ 4. 眼底出血 ☐ 5. 性器出血 ☐ 6. 頭蓋内出血 ☐ 7. その他 *7 を選択の場合、以下に記入							
感染の徴候	☐ 1. あり ☐ 2. なし								
	ありの場合	☐ 1. 発熱 ☐ 2. 気道症状 ☐ 3. 咳嗽 ☐ 4. その他 *4 を選択の場合、以下に記入							

治療その他（直近時までの値）

治療	☐ 1. 実施（下欄に記載） ☐ 2. 未実施（以下の記載は不要）	
免疫抑制療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	薬剤名	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
トロンボポエチン レセプター作動薬	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	薬剤名	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
アンドロゲン療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	薬剤名	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
造血細胞移植療法	☐ 1. 実施（下欄に内容を記載） ☐ 2. 未実施 ☐ 3. 実施予定	
	施行日	西暦 年 月 日
ドナーの種類 など	1. HLA 一致ドナーの場合	☐ 1. 同胞 ☐ 2. 同胞を除く血縁 ☐ 3. 非血縁
	2. HLA 不一致ドナーの場合	☐ 1. 血縁 ☐ 2. 非血縁 ☐ 3. 臍帯血
	生着	☐ 1. あり ☐ 2. なし
	生着後の合併症	☐ 1. あり ☐ 2. なし
		☐ GVHD ☐ 感染症 ☐ その他
	感染症	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明

血小板輸血	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	実施の場合	☐ 1. ランダムドナー ☐ 2. HLA 適合ドナー
	頻度	回／月
サイトカイン類	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	薬剤名	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
除鉄療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	製剤	
上記以外の治療	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療内容	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												*ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

062 発作性夜間ヘモグロビン尿症

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

Definite：以下の1かつ2を満たす	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当
☐ 1. グリコシルホスファチジルイノシトール (GPI) アンカー型膜蛋白の欠損赤血球 (PNH タイプ赤血球) の検出と定量において、PNH タイプ赤血球 (II 型+III 型) が1%以上 ☐ 2. 血清 LDH 値が正常上限の 1.5 倍以上		

A. 検査所見 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

PNH 関連検査		
GPI アンカー膜蛋白欠損細胞 (PNH タイプ血球) (フローサイトメトリ法)	PNH タイプ赤血球	%
末梢血検査		
LDH		IU/L
	施設基準値 (上限)	IU/L
	☐ 1. IFCC 法 ☐ 2. JSCC 法	

■ 重症度分類に関する事項

溶血所見に基づいた重症度分類
☐ 1. 軽症：下記以外 ☐ 2. 中等症：中等度溶血、または時に溶血発作を認める ☐ 3. 重症：以下のいずれかを認める 溶血 ☐ 高度溶血、または恒常的に肉眼的ヘモグロビン尿を認めたり、頻回に溶血発作を繰り返す ☐ 定期的な輸血を必要とする 溶血に伴う以下の臓器障害・症状 ☐ 血栓症またはその既往を有する (妊娠を含む) ☐ 透析が必要な腎障害 ☐ 平滑筋調節障害：日常生活が困難で、入院を必要とする胸腹部痛や嚥下障害 (嚥下痛、嚥下困難) ☐ 肺高血圧症

LDH	IU/L					
	施設基準値（上限）	IU/L				
	☐ 1. IFCC 法 ☐ 2. JSCC 法					
肉眼的ヘモグロビン尿を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明					
	*1 を選択の場合、以下に頻度を記入					
	頻度	☐ 年に 3 回以上 ☐ 年に 1 ～2 回程度 ☐ 年に 1 回未満 ☐ 不明				
輸血頻度 （定期的な輸血を必要とする場合）	単位／月					
妊娠中である	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明					
右心カテーテル検査にて、安静仰臥位での平均肺動脈圧が 25mmHg 以上	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 検査未実施					
	*1 を選択の場合、以下に平均肺動脈圧（mPAP）を記入					
	平均肺動脈圧（mPAP）	mmHg				

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■その他の事項

診断（新規）

診断確定日	西暦 年 月 日
分類	☐ 1. 古典的 PNH ☐ 2. 骨髄不全型 PNH ☐ 3. 混合型 PNH ☐ 4. その他

発症と経過

先行病変	☐ 1. 再生不良性貧血 ☐ 2. 骨髄異形成症候群 ☐ 3. その他 ☐ 4. なし		
	ありの場合 診断年月	西暦 年 月	

症状（新規：診断時）

貧血症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	ありの場合	☐ 1. 息切れ ☐ 2. 動悸 ☐ 3. 易疲労感 ☐ 4. ふらつき ☐ 5. 頭痛 ☐ 6. その他
黄疸症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
出血症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	ありの場合	☐ 1. 皮下出血 ☐ 2. 鼻出血 ☐ 3. 消化管出血 ☐ 4. 眼底出血 ☐ 5. 性器出血 ☐ 6. 頭蓋内出血 ☐ 7. その他
血栓症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	ありの場合：部位	
	診断法	
易感染性	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	ありの場合	☐ 1. 発熱 ☐ 2. 気道症状 ☐ 3. 咳嗽 ☐ 4. その他

検査所見（新規）

末梢血検査									
検査年月日	西暦 年 月 日								
白血球		/ μ L	赤血球		$\times 10^4$ / μ L				
ヘモグロビン		g/dL	血小板		$\times 10^4$ / μ L				
MCV		fL	網赤血球		$\times 10^4$ / μ L				
好中球		/ μ L	間接ビリルビン		mg/dL				
好中球アルカリホスファターゼスコア			.						
赤血球アセチルコリンエステラーゼ			U						
ハプトグロビン		mg/dL	D ダイマー		μ g/mL				
血清クレアチニン		mg/dL	直接クームス試験	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性					
尿検査（診断時）									
尿潜血	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性		尿沈渣ヘモジデリン	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性					
PNH 関連検査（診断時）									
Ham 試験または砂糖水試験	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 未実施								
GPI アンカー膜蛋白欠損細胞 (PNH タイプ血球) (フローサイトメトリ法)	顆粒球	%							
	その他の血球	%							
	その他の血球名								
	判定：陰性細胞の増加	☐ 1. あり ☐ 2. なし							
骨髄検査									
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施								
	検査日	西暦 年 月 日							
骨髄生検所見	☐ 1. 過形成 ☐ 2. 正形成 ☐ 3. 低形成								
	病理医所見								

骨髓穿刺所見	☐ 1. 胸骨 ☐ 2. 腸骨		有核細胞数		× 10 ⁴ /μL
巨核球数	個/μL		赤芽球系	.	%
顆粒球系	. %		単球系	.	%
リンパ球系	. %		芽球系	.	%
造血細胞の 形態異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 評価不能				
	ありの場合認めるのは		☐ 1. 赤芽球系 ☐ 2. 顆粒球系 ☐ 3. 巨核球系		
	赤芽球系				
	顆粒球系				
	巨核球系				

補足的検査所見（新規：診断時）

以下の所見が認められる	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 1. 貧血および白血球、血小板の減少 ☐ 2. 間接ビリルビン値上昇、血清 LDH 値上昇、網赤血球増加、血清ハプトグロビン値低下 ☐ 3. 尿上清のヘモグロビン陽性、尿沈渣のヘモジデリン陽性 ☐ 4. 好中球アルカリホスファターゼスコア低下、赤血球アセチルコリンエステラーゼ低下 ☐ 5. 骨髓赤芽球増加（骨髓は過形成が多いが低形成もある） ☐ 6. Ham（酸性化血清溶血）試験陽性または砂糖水試験陽性 ☐ 7. 直接クームス試験が陰性	
古典的 PNH、骨髓不全型 PNH、混合型 PNH の いずれかに該当する	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

遺伝学的検査（新規）

骨髄染色体分析の実施	☐ 1. 実施	☐ 2. 未実施
☐ 1. 正常	☐ 2. 異常	☐ 3. 解析不能
異常細胞の割合	/20	または /
異常所見		

治療その他（前回申請時から直近までの治療内容）

治療	☐ 1. 無治療		☐ 2. 治療あり	
副腎皮質 ステロイド	☐ 1. 実施		☐ 2. 未実施	
	薬剤名			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化
エクリズマブ	☐ 1. 実施		☐ 2. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化
ラブリズマブ	☐ 1. 実施		☐ 2. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化
アンドロゲン 療法	☐ 1. 実施		☐ 2. 未実施	
	薬剤名			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化
免疫抑制療法	☐ 1. 実施		☐ 2. 未実施	
	薬剤名			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化

エルトロンボ パグ	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
ロミプレート	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
抗凝固療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	薬剤名			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
造血細胞 移植療法	☐ 1. 実施(下欄に内容を記載) ☐ 2. 未実施 ☐ 3. 実施予定			
	施行日	西暦 年 月 日		
	ドナーの 種類など	☐ 1. HLA 一致ドナー ☐ 2. HLA 不一致ドナー		
		HLA 一致ドナー の場合	☐ 1. 同胞 ☐ 2. 同胞を除く血縁 ☐ 3. 非血縁	
		HLA 不一致ドナー の場合	☐ 1. 血縁 ☐ 2. 非血縁 ☐ 3. 臍帯血	
		生着	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
		生着後の合併症	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
			☐ 1. GVHD ☐ 2. 感染症 ☐ 3. その他	
			感染症	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		

支持治療法	☐ 1. あり (下欄に内容を記載) ☐ 2. なし		
	赤血球輸血	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
		頻度	回/年
	血小板輸血	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
		実施の場合	☐ 1. ランダムドナー ☐ 2. HLA 適合ドナー
頻度		回/年	
サイトカイン類	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	薬剤名		
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明	
上記以外の治療	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	治療内容		
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明	

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	トイレ動作	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	入浴	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 不能	
	着替え	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排便コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排尿コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

063 免疫性血小板減少症

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

☐ Definite 1 : 末梢血検査で血小板が 100,000/ μ L 未満で他の血球に異常がなく、血小板減少を来す他の疾患が全て除外可

☐ Definite 2 : 末梢血検査で血小板が 100,000/ μ L 未満で、他の血球に若干の異常がある（赤血球の形態、白血球の形態または数、MCV、白血球分画の好中球数あるいはリンパ球数に異常がある）が、骨髄検査で異常細胞または MDS で認められる染色体異常が認められず、血小板減少を来す他の疾患が全て除外可

☐ いずれにも該当しない

A. 検査所見 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

末梢血検査					
血小板数が 10 万/ μ L 未満			☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
白血球数が 3,000/ μ L 未満あるいは 10,000/ μ L 以上			☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
MCV（平均赤血球容積）が 110 以上			☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
「白血球分画」で好中球が 30%未満あるいはリンパ球が 50%以上			☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
貧血	☐ 1. なし ☐ 2. 失血性 ☐ 3. 鉄欠乏性 ☐ 4. その他の原因				
白血球形態異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし		赤血球形態異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
白血球数	/ μ L				
赤血球数	$\times 10^4$ / μ L		ヘモグロビン	. g/dL	
MCV	fL		血小板数	$\times 10^4$ / μ L	
白血球分画	好中球	. %		好酸球	. %
	好塩基球	. %		単球	. %
	リンパ球	. %		その他	. %

骨髓検査			
検査実施	☐ 1. 実施		☐ 2. 未実施
	検査日	西暦 年 月 日	
	未実施の理由		
骨髓穿刺部位	☐ 1. 胸骨	☐ 2. 腸骨	有核細胞数 $\times 10^4/\mu\text{L}$
巨核球数	個/ μL 又は ☐ 1. 減少 ☐ 2. 正常 ☐ 3. 増加		
	血小板付着像	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
顆粒球／赤芽球比	(M/E比)		
異常細胞の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	☐ 赤芽球系 ☐ 顆粒球系 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入		
骨髓染色体分析	☐ 1. 正常 ☐ 2. 異常 ☐ 3. 解析不能		
	異常所見		

B. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 1. 再生不良性貧血 ☐ 2. 骨髓異形成症候群 ☐ 3. 白血病			
☐ 4. 血栓性血小板減少性紫斑病 ☐ 5. 薬剤による血小板減少症 ☐ 6. 膠原病			
☐ 7. 抗リン脂質抗体症候群 ☐ 8. 血小板減少をきたす先天性疾患 ☐ 9. 肝硬変			
☐ 10. HIV 感染症 ☐ 11. 薬剤又は放射線障害 ☐ 12. 発作性夜間血色素尿症			
☐ 13. 全身性エリテマトーデス ☐ 14. 悪性リンパ腫 ☐ 15. 骨髓癌転移			
☐ 16. 播種性血管内凝固症候群 ☐ 17. 脾機能亢進症 ☐ 18. 巨赤芽球性貧血			
☐ 19. 敗血症 ☐ 20. 結核症 ☐ 21. サルコイドーシス ☐ 22. 血管腫			

■ 重症度分類に関する事項

免疫性血小板減少症重症度基準	☐ 1. Stage I	☐ 2. Stage II	☐ 3. Stage III
	☐ 4. Stage IV	☐ 5. Stage V	☐ 6. 該当なし

臨床症状	☐ 無症状	☐ 皮下出血あり	☐ 粘膜出血あり	☐ 重症出血あり
血小板数 ($\times 10^4/\mu\text{L}$)	☐ 10 以上	☐ 5 以上 10 未満	☐ 2 以上 5 未満	☐ 2 未満
血小板数	$\times 10^4/\mu\text{L}$			

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ その他の事項

症状（新規申請時は診断時の症状、更新時は過去1年で見られた症状）

出血症状	診断を行った年月日	西暦					年			月			日
	☐ 1. あり ☐ 2. なし												
	種類	☐ 1. 点状出血 ☐ 2. 斑状出血 ☐ 3. 紫斑 ☐ 4. 歯肉出血 ☐ 5. 鼻出血 ☐ 6. 月経過多 ☐ 7. 血尿 ☐ 8. 吐血あるいは下血 ☐ 9. 関節出血 ☐ 10. 重症消化管出血 ☐ 11. 脳出血 ☐ 12. その他											

合併症

脳出血	この1年間の状況	☐ 1. あり	☐ 2. なし
	全経過を通じて	☐ 1. あり	☐ 2. なし
重症感染症	この1年間の状況	☐ 1. あり	☐ 2. なし
	全経過を通じて	☐ 1. あり	☐ 2. なし
糖尿病	この1年間の状況	☐ 1. あり	☐ 2. なし
	全経過を通じて	☐ 1. あり	☐ 2. なし
脊椎圧迫骨折	この1年間の状況	☐ 1. あり	☐ 2. なし
	全経過を通じて	☐ 1. あり	☐ 2. なし
大腿骨頭壊死	この1年間の状況	☐ 1. あり	☐ 2. なし
	全経過を通じて	☐ 1. あり	☐ 2. なし
動脈血栓症	この1年間の状況	☐ 1. あり	☐ 2. なし
	全経過を通じて	☐ 1. あり	☐ 2. なし
静脈血栓症	この1年間の状況	☐ 1. あり	☐ 2. なし
	全経過を通じて	☐ 1. あり	☐ 2. なし

その他	この1年間の状況	☐ 1. あり	☐ 2. なし
	疾患名		
	全経過を通じて	☐ 1. あり	☐ 2. なし
	疾患名		

検査所見（新規：診断時）

血小板抗体検査			
血小板自己抗原 検索	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査年月日	西暦 年 月 日	
	所見	☐ 1. GP IIb/IIIa ☐ 2. GP Ib ☐ 3. その他	
網状血小板比率 (R P %)	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査年月日	西暦 年 月 日	
	比率	. %	
	正常上限値	. %	
幼若血小板比率 (I P F %)	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査年月日	西暦 年 月 日	
	比率	. %	
	正常上限値	. %	
血中トロンボポエチン値		☐ 1. 高値 ☐ 2. 正常 ☐ 3. 未実施	
HBs 抗原		☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 未実施	
抗 HCV 抗体		☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 未実施	
ヘリコバクター・ピロリ菌		☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 未実施	
血小板結合性免疫グロブリン G (PAIgG) の増加		☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未実施	

発症と経過

発病からの期間	☐ 1) 3 か月未満 ☐ 2) 3 か月以上 12 か月未満 ☐ 3) 12 か月以上
この1年の経過 (更新)	☐ 1. 治癒 ☐ 2. 軽快 ☐ 3. 不変 ☐ 4. 徐々に悪化 ☐ 5. 急速に悪化 ☐ 6. その他

治療その他

治療	☐ 1. 無治療 ☐ 2. 治療あり		
ピロリ除菌療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	実施日	西暦 年 月 日	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明	
脾摘治療	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	実施日	西暦 年 月 日	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明	
新規申請時は申請時の状況、更新申請時は最近1年間の治療について記載			
副腎皮質ステロイド	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	プレドニゾロン 換算量	mg	
		単位	☐ 1. /日 ☐ 2. /週
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明	
トロンボポエチン 受容体作動薬	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	ロミプロスチム 投与量	µg/kg/週	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明	
	エルトロンボパグ 投与量	. mg/日	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明	
	アバトロンボパグ 投与量	mg	
		単位	☐ 1. /日 ☐ 2. /週
治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		

免疫抑制剤治療	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	薬剤名	
	投与量	mg
		単位 ☐ 1. /日 ☐ 2. /週
治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明	
ダナゾール治療	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	投与量	mg
		単位 ☐ 1. /日 ☐ 2. /週
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
免疫グロブリン 大量療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
血小板輸血	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	投与量	単位/回
	投与回数	回/年
リツキシマブ投与	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	投与量	mg/回
	投与回数	回/年
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
ホスタマチニブ	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	投与量	mg/日
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明

エフガルチギモド投与	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	投与量	mg/回
	投与回数	回/年
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
その他の治療法 1	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	薬剤名・用法用量等	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
その他の治療法 2	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	薬剤名・用法用量等	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	トイレ動作	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	入浴	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 不能	
	着替え	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排便コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排尿コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

071 特発性大腿骨頭壊死症

患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

Aの1～5のうち、一側のみで2項目以上を満たせば当該側について確定診断とする。ただし、反対側が確定診断されている場合、検査所見4の1項目のみ満たせば確定診断とする	☐ 1. 右側のみ該当	☐ 2. 左側のみ該当
	☐ 3. 両側が該当	☐ 4. 非該当

A. 検査所見

X線所見（股関節単純X線の正面像及び側面像で判断する。関節裂隙の狭小化がないこと、臼蓋には異常所見がないことを要する）		
1. 骨頭圧潰あるいはcrescent sign（骨頭軟骨下骨折線像）の有無	右	☐ 1. あり ☐ 2. なし
	左	☐ 1. あり ☐ 2. なし
2. 骨頭内の帯状硬化像の形成の有無	右	☐ 1. あり ☐ 2. なし
	左	☐ 1. あり ☐ 2. なし
骨シンチグラム		
3. 骨頭のcold in hot像の有無	右	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 検査なし
	左	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 検査なし
MRI		
4. 骨頭内帯状低信号域（T1強調画像での、骨髄組織の正常信号域を関節面から関節面に連続して分界する像）の有無	右	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 検査なし
	左	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 検査なし
骨生検標本		
5. 骨壊死像（連続した切片標本内に骨及び骨髄組織の壊死が存在し、健常域との界面に線維性組織や添加骨形成などの修復反応を認める像）	右	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 検査なし
	左	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 検査なし

B. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1. 腫瘍及び腫瘍類似疾患 ☐ 2. 骨端異形成症 ☐ 3. 外傷（大腿骨頸部骨折、外傷性股関節脱臼） ☐ 4. 大腿骨頭すべり症 ☐ 5. 骨盤部放射線照射 ☐ 6. 減圧症などに合併する大腿骨頭壊死 ☐ 7. 小児に発生するペルテス病	

■ 重症度分類に関する事項

病型分類				
特発性大腿骨頭壊死症の 壊死域局在による病型分類	右	☐ 1. Type A	☐ 2. Type B-1	☐ 3. Type B-2
		☐ 4. Type C-1	☐ 5. Type C-2	☐ 6. 正常
	左	☐ 1. Type A	☐ 2. Type B-1	☐ 3. Type B-2
		☐ 4. Type C-1	☐ 5. Type C-2	☐ 6. 正常
病期分類				
特発性大腿骨頭壊死症の病期 (Stage) 分類	右	☐ 1. Stage 1	☐ 2. Stage 2	☐ 3. Stage 3A
		☐ 4. Stage 3B	☐ 5. Stage 4	☐ 6. 正常
	左	☐ 1. Stage 1	☐ 2. Stage 2	☐ 3. Stage 3A
		☐ 4. Stage 3B	☐ 5. Stage 4	☐ 6. 正常

日本整形外科学会股関節機能判定基準 (JOA Hip score)					
疼痛	評価				
	1. 股関節に対する愁訴が全くない (40 点) 2. 不安定愁訴 (違和感、疲労感) があるが、痛みはない (35 点) 3. 歩行時痛みはない (ただし歩行開始時あるいは長距離歩行後疼痛を伴うことがある) (30 点) 4. 自発痛はない。歩行時疼痛はあるが、短時間の休憩で消退する (20 点) 5. 自発痛はときどきある。歩行時疼痛があるが、休息により軽快する (10 点) 6. 持続的に自発痛または夜間痛がある (0 点)				
	点数	右 : 点		左 : 点	
可動域	評価				
	屈曲 : 関節角度を 10 度刻みとし、10 度毎に 1 点。ただし 120 度以上はすべて 12 点とする。 (屈曲拘縮のある場合にはこれを引き、可動域で評価)	右	度	点	
		左	度	点	
	外転 : 関節角度を 10 度刻みとし、0 度以下を 0 点、1 度以上 10 度未満を 2 点、10 度以上 20 度未満を 4 点、20 度以上 30 度未満を 6 点、30 度以上は 8 点とする。	右	度	点	
		左	度	点	
	合計点数	右 : 点		左 : 点	

歩行能力	評価		
	1. 長距離歩行、速歩が可能。歩容は正常 (20 点) 2. 長距離歩行、速歩が可能であるが、 跛行を伴うことがある (18 点) 3. 杖なしで、約 30 分または 2km 歩行可能である。跛行がある。日常の屋外活動にはほとんど支障がない (15 点) 4. 杖なしで、10～15 分程度、あるいは約 500m 歩行可能であるが、それ以上の場合 1 本杖が必要である。跛行がある (10 点) 5. 屋内活動はできるが、屋外活動は困難である。屋外では 2 本杖を必要とする (5 点) 6. ほとんど歩行不能 (0 点)		
	点数	右： 点	左： 点
日常生活動作	腰掛け	☐ 1. 容易 (4 点) ☐ 2. 困難 (2 点) ☐ 3. 不可 (0 点)	
	立ち仕事 (家事を含む) (持続時間約 30 分。休憩を要する場合には困難とする。5 分くらいしかできない場合は不可とする)	☐ 1. 容易 (4 点) ☐ 2. 困難 (2 点) ☐ 3. 不可 (0 点)	
	しゃがみこみ・立ち上がり (支持が必要な場合は困難とする)	☐ 1. 容易 (4 点) ☐ 2. 困難 (2 点) ☐ 3. 不可 (0 点)	
	階段の昇り降り (手すりを要する場合は困難とする)	☐ 1. 容易 (4 点) ☐ 2. 困難 (2 点) ☐ 3. 不可 (0 点)	
	車、バスなどの乗り降り	☐ 1. 容易 (4 点) ☐ 2. 困難 (2 点) ☐ 3. 不可 (0 点)	
	合計点数	点	
合計と判定	右合計	点	
	右判定	☐ 1. 優 (90 点以上) ☐ 2. 良 (80 点以上 90 点未満) ☐ 3. 可 (70 点以上 80 点未満) ☐ 4. 不可 (70 点未満)	
	左合計	点	
	左判定	☐ 1. 優 (90 点以上) ☐ 2. 良 (80 点以上 90 点未満) ☐ 3. 可 (70 点以上 80 点未満) ☐ 4. 不可 (70 点未満)	

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

発症と経過

2703-0071-000-07

治療その他

現在の状態 注) 新規の場合、今後6か月以内の状態の見込みを記入	
右	☐ 1. 人工股関節全置換術 ・ 再置換術 ☐ 2. 人工骨頭置換術 ☐ 3. 骨切り術 ☐ 4. 骨穿孔術 ☐ 5. 再生医療 ☐ 6. 保存療法 ☐ 7. 正常
	手術日 (新規の場合は手術予定時期)
	西暦 年 月
左	☐ 1. 人工股関節全置換術 ・ 再置換術 ☐ 2. 人工骨頭置換術 ☐ 3. 骨切り術 ☐ 4. 骨穿孔術 ☐ 5. 再生医療 ☐ 6. 保存療法 ☐ 7. 正常
	手術日 (新規の場合は手術予定時期)
	西暦 年 月
以前の手術歴	☐ 1. あり *1を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. なし
右 (更新)	☐ 1. 人工股関節全置換術 ・ 再置換術 ☐ 2. 人工骨頭置換術 ☐ 3. 骨切り術 ☐ 4. 骨穿孔術 ☐ 5. 再生医療
	手術日
	西暦 年 月
左 (更新)	☐ 1. 人工股関節全置換術 ・ 再置換術 ☐ 2. 人工骨頭置換術 ☐ 3. 骨切り術 ☐ 4. 骨穿孔術 ☐ 5. 再生医療
	手術日
	西暦 年 月
注) 3回以上の手術歴が有れば「症状の概要、経過、特記すべき事項など」に詳細を記入のこと	

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体				
受理日	西暦 年 月 日			
公費負担者番号				
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定			
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無			
受給者番号				
有効期限	西暦 年 月 日			
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他			
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無			
保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日		

077 下垂体性成長ホルモン分泌亢進症

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	発症者続柄		
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
	続柄		
発症時期	西暦 年 月		
社会保障			
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし		
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5		
生活状況			
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである		
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない		
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない		
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい		
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる		
手帳取得状況			
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）		
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり		
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）		
人工呼吸器等装着者認定基準に該当			
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明			

■ 診断基準に関する事項

＜診断のカテゴリー＞

Definite : A の 1 項目以上を満たし、B の①～③の 全てを満たす	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当

A. 主症候

①手足の容積の増大	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当
②先端巨大症様顔貌（眉弓部の膨隆、鼻・口唇の 肥大、下顎の突出など）	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当
③巨大舌	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

検査所見				
①成長ホルモン（GH）分泌の過剰：血中 GH 値がブドウ 糖 75 g 経口投与で正常域まで抑制されない			☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当	
血清成長 ホルモン（GH）	GH 基礎値		ng/mL	
	ブドウ糖負荷	前値	ng/mL	
		底値	ng/mL	
②血中 IGF-1（ソマトメジン C）の高値			☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当	
血清 IGF-1 （ソマトメジン C）	ng/mL	年齢・性別基準値（上限）	ng/mL	
画像検査				
③MRI 又は CT で下垂体腺腫の所見を認める			☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当	
検査年月日	西暦 年 月 日			
MRI または CT	下垂体腺腫	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	所見	☐ 1. 微小腺腫（10mm 未満） ☐ 2. マクロ腺腫（10mm 以上）		

■ 重症度分類に関する事項

☐ 軽症：重症以外 ☐ 重症：以下の1または2のいずれかを満たす			
1. 血中 IGF-1 濃度 SD スコア +2.0 以上		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当	
血清 IGF-1 (ソマトメジン C)		ng/mL	
検査時年齢	歳	年齢・性別基準値 (+2SD)	ng/mL
2. 以下の臨床的活動性を示す症候及び合併症を2項目以上認める			
☐ 発汗過多 ☐ 頭痛 ☐ 視力・視野障害 ☐ 月経異常 ☐ 睡眠時無呼吸症候群 ☐ 耐糖能異常 ☐ 高血圧 ☐ 不正咬合 ☐ 変形性関節症 ☐ 手根管症候群 ☐ 頭蓋骨及び手足の単純 X 線の異常			

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

診断（新規）

診断根拠	

症状

理学所見	検査日	西暦 年 月 日											
	身長	cm				体重	kg						
合併症													
合併症の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし												
合併症の進行	☐ 1. あり ☐ 2. なし												
糖尿病/境界型 糖尿病の有無	☐ 糖尿病 ☐ 境界型糖尿病				HbA1c	. %							
	ブドウ糖負荷試験のグルコース値				(空腹時)	mg/dL							
					(2 時間値)	mg/dL							
高血圧	☐ 1. あり ☐ 2. なし												
	収縮期	mmHg				拡張期	mmHg						
脂質異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし												
	総コレステロール	mg/dL				LDL コレステロール	mg/dL						
	HDL コレステロール	mg/dL				中性脂肪	mg/dL						
肝障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし												
	AST	IU/L				ALT	IU/L						
腎障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし				クレアチニン	mg/dL							
運動障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし				多発性内分泌腫瘍症 I 型	☐ 1. あり ☐ 2. なし							
大腸ポリープ	☐ 1. あり ☐ 2. なし				甲状腺良性腫瘍	☐ 1. あり ☐ 2. なし							
その他の良性 ／悪性腫瘍	☐ 1. あり ☐ 2. なし												
	腫瘍												

その他の合併症	

検査所見（診断時）

GH の奇異反応					
TRH	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 未施行		
LHRH	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 未施行		
CRH	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 未施行		
ブロモクリプチン	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 未施行		
ブドウ糖負荷	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 未施行		
その他 負荷試験の反応					
他の下垂体ホルモン分泌					
LH・FSH 系	☐ 1. 正常	☐ 2. 低下	☐ 3. 亢進		
TSH 系	☐ 1. 正常	☐ 2. 低下	☐ 3. 亢進		
ACTH 系	☐ 1. 正常	☐ 2. 低下	☐ 3. 亢進		
プロラクチン (PRL)	☐ 1. 正常	☐ 2. 低下	☐ 3. 亢進		
中枢性尿崩症	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 未実施		
画像検査					
単純 X 線	トルコ鞍の拡大 ないしは破壊	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	手指末骨節の 花キャベツ様肥大変形	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	足底部軟部組織厚 heel pad	左	mm	右	mm
		増大（22mm 以上）の有無		☐ 1. あり ☐ 2. なし	

病理所見	
免疫染色	☐ 1. GH ☐ 2. PRL ☐ 3. TSH ☐ 4. FSH ☐ 5. LH ☐ 6. αサブユニット ☐ 7. ACTH ☐ 8. その他
サイトケラチン染色	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
	パターン
組織診断	

発症と経過（新規）

病歴の概要	
発見契機	☐ 1. 手足の容積の変化 ☐ 2. 顔貌の変化 ☐ 3. 頭痛 ☐ 4. 高血圧 ☐ 5. 糖尿病 ☐ 6. 視力・視野障害 ☐ 7. 性機能低下 ☐ 8. その他

治療その他

治療（新規：申請時までに行われた治療）	
下垂体手術	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
	種類 ☐ 1. 経蝶形骨洞 ☐ 2. 開頭
	実施日 西暦 年 月 日
薬物治療の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし
酢酸オクトレオチド	☐ 1. あり ☐ 2. なし
	種類 ☐ 1. LAR ☐ 2. SC
	投与量
ランレオチド	☐ 1. あり ☐ 2. なし
	投与量

パシレオチド	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	投与量	
ペグビソマント	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	投与量	
ブロモクリプチン	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	投与量	
カベルゴリン	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	投与量	
その他	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	薬剤名	
	投与量	
下垂体照射	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	種類	☐ 1. 通常 ☐ 2. 定位
	実施日	西暦 年 月 日
未治療	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当	
その他の治療	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	

今回申請時までに行った治療（更新）		
下垂体手術	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	種類	☐ 1. 経蝶形骨洞 ☐ 2. 開頭
	手術日	西暦 年 月 日
薬物治療	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	☐ 1. 酢酸オクトレオチド ☐ 2. ランレオチド ☐ 3. パシレオチド	
	☐ 4. ペグビソマント ☐ 5. プロモクリプチン ☐ 6. カベルゴリン	
	☐ 7. その他	
下垂体照射	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	種類	☐ 通常 ☐ 定位
	実施日	西暦 年 月 日
未治療	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当	
その他の治療	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	内容	
治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明	
	☐ 1. 成長ホルモン低下 ☐ 2. 先端巨大症の症候改善 ☐ 3. 視力・視野改善	
治療後（薬物治療では治療中） 血清成長ホルモン（新規）		ng/mL
治療後 IGF-1 （新規）	ng/mL	
	年齢性別 基準値（自）	ng/mL
	年齢性別 基準値（至）	ng/mL

病態変化 (更新)	
血清 GH の低下	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未施行
血清 IGF-1	☐ 1. 正常化 ☐ 2. 正常化はしていないが低下 ☐ 3. 不変 ☐ 4. 増加
症状の改善	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	＊どの症状が改善したかを以下に具体的に記載する
視力・視野 障害の改善	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
耐糖能	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 未施行
腫瘍サイズ	☐ 1. 消失 ☐ 2. 縮小 ☐ 3. 不変 ☐ 4. 悪化 ☐ 5. 未施行
その他	
今後の治療	

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦		年 月
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦					年			月			日
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号						被保険者記号					
	被保険者番号						被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

084 サルコイドーシス

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	発症者続柄		
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）		
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）		
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄			
発症時期	西暦 年 月		
社会保障			
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし		
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5		
生活状況			
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである		
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない		
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない		
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい		
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる		
手帳取得状況			
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）		
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり		
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）		
人工呼吸器等装着者認定基準に該当			
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明			

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

組織診断群
☐ Definite : A、B、Cのいずれかで1項目以上を満たし、Eが除外され、Dの所見が陽性のもの
臨床診断群
☐ Probable 1 : Aの1項目以上があり、Bの5項目中2項目以上であり、Cの呼吸器、眼、 心臓病変3項目中2項目を満たし、Eが除外され、Dの所見が陰性であるもの※ ※やむをえず組織生検が未施行のものも含む
☐ Probable 2 (心臓限局性) : Aの心臓以外の臨床症状が陰性、B.4が心臓のみ、C.3の主徴候 a)、b)、c)、d)、e)のうちd)を含む4項目以上が陽性、Eが除外され、 Dの所見が陰性のもの
☐ いずれにも該当しない

A. 症状・所見 (新規)

臨床症状・所見	☐ 1. あり *1の場合、以下より選択 ☐ 2. なし
	☐ 呼吸器 ☐ 眼 ☐ 皮膚 ☐ 心臓 ☐ 神経
	☐ 臓器非特異的全身症状 ☐ 胸郭外リンパ節 ☐ その他の臓器 *その他の臓器を選択した場合、以下に記入

B. 特徴的検査所見 (新規) *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

1. 両側肺門縦隔リンパ節腫脹 (BHL)	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未検		
	再燃の場合：前回		
	西暦 年 月		
2. 血清アンジオテンシン I 転換酵素 (ACE) 活性上昇または血清リゾチーム値上昇	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未検 *1の場合、以下より選択		
	☐ ACE ☐ リゾチーム		
	ACE 活性	. IU/L	
		基準値上限	. IU/L

	リゾチーム	. $\mu\text{g/mL}$
	基準値上限	. $\mu\text{g/mL}$
	再燃の場合：前回	
	西暦 年 月	
3. 血清可溶性インターロイキン 2 レセプター値上昇	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未検	
	再燃の場合：前回	
	西暦 年 月	
	SIL-2R	U/mL
4. ^{67}Ga シンチグラフィまたは ^{18}F -FDG/PET における著明な 集積所見	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未検 *1 の場合、以下より選択	
	☐ ^{67}Ga シンチグラフィ ☐ ^{18}F -FDG/PET	
	☐ 1. 心臓のみ ☐ 2. 心臓のみではない	
	再燃の場合：前回	
	西暦 年 月	
5. 気管支肺胞洗浄液のリンパ球比 率上昇または CD4/CD8 比の上昇	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未検	
	再燃の場合：前回	
	西暦 年 月	
	リンパ球比率	. %
	CD4/CD8 比	.

C. 臓器病変を強く示唆する臨床所見（新規）

1. 呼吸器病変を 強く示唆する 臨床所見	☐ 1. あり（画像所見にて、a 又は b を満たす場合） ☐ 2. なし ☐ 3. 未検 *1 の場合、以下より選択
	☐ a. 両側肺門縦隔リンパ節腫脹 ☐ b. リンパ路である広義間質（気管支血管束周囲、小葉間隔壁、胸膜直下、 小葉中心部）に沿った多発粒状影又は肥厚像

2. 眼病変を強く示唆する臨床所見	☐ 1. あり（以下 6 項目中 2 項目以上陽性の場合） ☐ 2. なし ☐ 3. 未検 ＊1 の場合、以下より選択		
	a. 肉芽腫性前部ぶどう膜炎（豚脂様角膜後面沈着物、虹彩結節）	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	b. 隅角結節またはテント状周辺虹彩前癒着	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	c. 塊状硝子体混濁（雪玉状、数珠状）	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	d. 網膜血管周囲炎（主に静脈）および血管周囲結節	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	e. 多発するろう様網脈絡膜滲出斑または光凝固斑様の網脈絡膜萎縮病巣	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	f. 視神経乳頭肉芽腫または脈絡膜肉芽腫	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
3. 心臓病変を強く示唆する臨床所見	☐ 1. あり（主徴候 2 項目以上陽性、または主徴候 1 項目と副徴候 2 項目以上陽性の場合） ☐ 2. あり（主徴候 a）、b）、c）、d）、e）のうち d）を含む 4 項目以上が陽性の場合） ☐ 3. なし ☐ 4. 未検		
	主徴候	a. 高度房室ブロック（完全房室ブロックを含む）または致死性心室性不整脈（持続性心室頻拍、心室細動など）	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未検
		b. 心室中隔基部の菲薄化または心室壁の形態異常（心室瘤、心室中隔基部以外の菲薄化、心室壁肥厚）	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未検
		c. 左室収縮不全（左室駆出率 50%未満）または局所的心室壁運動異常	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未検
		d. ⁶⁷ Ga シンチグラフィまたは ¹⁸ F-FDG/PET での心臓への異常集積	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未検

		e. Gd 造影 MRI における心筋の遅延造影所見	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未検
3. 心臓病変を強く示唆する臨床所見	副徴候	a. 心電図で心室性不整脈（非持続性心室頻拍、多源性あるいは頻発する心室期外収縮）、脚ブロック、軸偏位、異常Q波のいずれかの所見	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未検
		b. 心筋血流シンチグラムにおける局所欠損	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未検
		c. 心内膜心筋生検：単核細胞浸潤および中等度以上の心筋間質の線維化	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 未検

D. 病理学的所見（新規）

乾酪壊死を伴わない類上皮細胞肉芽腫病変	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 未検		
	再燃の場合：前回		
	西暦 年 月		
	臓器	☐ リンパ節 ☐ 肺 ☐ 気管支 ☐ 皮膚 ☐ 肝 ☐ 筋肉 ☐ 心内膜心筋 ☐ その他 *その他を選択した場合、以下に記入	

E. 鑑別診断（新規）

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1. 原因既知あるいは別の病態の全身性疾患：悪性リンパ腫、他のリンパ増殖性疾患、がん、ベーチェット病、アミロイドーシス、多発血管炎性肉芽腫症（GPA）、ウェゲナー肉芽腫症 IgG4 関連疾患、ブラウ症候群、結核、肉芽腫を伴う感染症（非結核性抗酸菌症、真菌症）	
☐ 2. 異物、がんなどによるサルコイド反応	
☐ 3. 他の肉芽腫性肺疾患：ベリリウム肺、じん肺、過敏性肺炎	
☐ 4. 巨細胞性心筋炎	
☐ 5. 原因既知のブドウ膜炎：ヘルペス性ぶどう膜炎、HTLV-1 関連ぶどう膜炎、ポスナー・シュロスマン症候群	
☐ 6. 他の皮膚肉芽腫：環状肉芽腫、環状弾性線維融解性巨細胞肉芽腫、リポイド類壊死、メルカーソン・ローゼンタール症候群、顔面播種状粟粒性狼瘡、酒さ	
☐ 7. 他の肝肉芽腫：原発性胆汁性胆管炎	

■ 重症度分類に関する事項

重症度	☐ 1. 重症度 I（スコア 1） ☐ 2. 重症度 II（スコア 2） ☐ 3. 重症度 III（スコア 3 または 4） ☐ 4. 重症度 IV（スコア 5 または 6）	
重症度スコア		
1. 臓器病変数	☐ 1) 1 または 2 臓器病変（1） ☐ 2) 3 臓器病変以上または心臓病変（2）	
2. 治療の必要性 （全身ステロイド薬、免疫抑制薬、生物学的製剤、抗線維化薬）	☐ 1) 治療なし（0） ☐ 2) 必要性はあるが治療なし（1） ☐ 3) 治療予定または治療あり（2）	
	必要性はあるが治療なし、治療予定又は治療ありの場合、その対象臓器	☐ 肺 ☐ 眼 ☐ 心臓 ☐ 神経系 ☐ 皮膚 ☐ 腎臓 ☐ 筋肉 ☐ 骨 ☐ その他
3. サルコイドーシスに関連した各種臓器の身体障害の認定	☐ 1) 身体障害なし（0） ☐ 2) 身体障害 3 級または 4 級（1） ☐ 3) 身体障害 1 級または 2 級（2）	
合計スコア	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6	

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ その他の事項

発見動機	☐ 呼吸器症状	☐ 眼症状	☐ 心症状
	☐ 皮膚所見	☐ 神経症状	☐ その他
経過（最近6か月の経過）	☐ 1. 軽快	☐ 2. 不変	☐ 3. 徐々に悪化 ☐ 4. 急速に進行

臨床所見（更新：直近時）

臨床症状	☐ 1. あり *1の場合、以下より選択 ☐ 2. なし			
	☐ 咳 ☐ 息切れ ☐ 発熱 ☐ 痛み（胸痛、関節痛、全身痛） ☐ 全身倦怠感 ☐ 眼症状 ☐ 皮膚症状 ☐ 神経症状 ☐ その他			
呼吸器病変	☐ 1. あり ☐ 2. なし	神経系病変	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
眼病変	☐ 1. あり ☐ 2. なし	筋病変	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
心臓病変	☐ 1. あり ☐ 2. なし	骨病変	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
皮膚病変	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
その他の臓器病変	☐ 1. あり *1の場合、以下より選択 ☐ 2. なし			
	☐ 肝 ☐ 脾 ☐ 消化管 ☐ 腎 ☐ 胸郭外リンパ節（表在リンパ節、腹腔内リンパ節） ☐ 外分泌腺（唾液腺、涙腺） ☐ 高カルシウム血症 ☐ その他			

治療その他

現在の治療状況（今後6か月の予定の治療も含む）	
副腎皮質ステロイド薬の全身投与 （後部テノン嚢下注射を含む）	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
	プレドニゾロン換算量 mg/日
	治療効果 ☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
免疫抑制薬の全身投与	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
	種類
	投与量
	治療効果 ☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明

抗線維化薬の全身投与	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	種類	
	投与量	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
生物学的製剤の全身投与	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	種類	
	投与量	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
難治性病態 (慢性呼吸不全、続発緑内障、 慢性心不全、神経・筋障害、 著しい全身症状) の治療	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	薬剤名	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
非薬物療法 (ペースメーカーなど)	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療法	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
喫煙歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	*1. ありの場合、以下に記入	
	歳から	歳まで
	1 日の本数	本
電子タバコ	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	*1. ありの場合、以下に記入	
	歳から	歳まで

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

091 バッド・キアリ症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

Definite：主に画像検査所見において、肝静脈の主幹あるいは肝部下大静脈の閉塞や狭窄を認め、門脈圧亢進症所見を有する症例とし、二次性のものは除外する	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当

A. 検査所見

画像検査所見			
a. 超音波、CT、MRI、腹腔鏡検査			
検査年月日	西暦 年 月 日		
肝静脈主幹 あるいは 肝部下大静脈	☐ 1. 開存 ☐ 2. 狭窄 ☐ 3. 閉塞	肝静脈主幹や 肝部下大静脈の 逆流ないし乱流	☐ 1. あり ☐ 2. なし
肝静脈の逆流	☐ 1. あり ☐ 2. なし	肝静脈血流波形	☐ 1. 平坦化 ☐ 2. 欠如
門脈本幹、 肝内門脈枝	☐ 1. 開存 ☐ 2. 狭窄 ☐ 3. 閉塞	脾腫	☐ 1. あり ☐ 2. なし
うっ血性肝腫大	☐ 1. あり ☐ 2. なし	肝尾状葉の腫大	☐ 1. あり ☐ 2. なし
肝内腫瘍性病変	☐ 1. あり ☐ 2. なし	肝静脈	☐ 1. 開存 ☐ 2. 一枝閉塞 ☐ 3. 二枝閉塞 ☐ 4. 三枝閉塞
b. 下大静脈、肝静脈造影および圧測定			
検査年月日	西暦 年 月 日		
肝部下大静脈	☐ 1. 開存 ☐ 2. 狭窄 ☐ 3. 閉塞		
肝静脈主幹	☐ 1. 開存 ☐ 2. 一枝閉塞 ☐ 3. 二枝閉塞 ☐ 4. 三枝閉塞 ☐ 5. 狭窄		
側副血行路	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
肝静脈枝相互間 吻合	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
肝部下大静脈圧	. cmH ₂ O	肝静脈圧	. cmH ₂ O
閉塞肝静脈圧	. cmH ₂ O		

B. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 二次性バッド・キアリ症候群（肝癌、転移性肝腫瘍、うっ血性心疾患など）	

■ 重症度分類に関する事項

1. 食道・胃・異所性静脈瘤

- ☐ (+) : 静脈瘤を認めるが、易出血性ではない
- ☐ (++) : 易出血性静脈瘤を認めるが、出血の既往がないもの。易出血性食道・胃静脈瘤とは「食道・胃静脈瘤内視鏡所見記載基準」に基づき、F2以上のもの、またはF因子に関係なく発赤所見を認めるもの。異所性静脈瘤の場合もこれに準ずる
- ☐ (+++) : 易出血性静脈瘤を認め、出血の既往を有するもの。異所性静脈瘤の場合もこれに準じる

2. 門脈圧亢進所見

- ☐ (+) : 門脈圧亢進症性胃腸症、腹水、出血傾向、脾腫、貧血のうち一つもしくは複数認めるが、治療を必要としない
- ☐ (++) : 上記所見のうち、治療を必要とするものを一つもしくは複数認める

3. 身体活動制限

- ☐ (－) : 当該疾患による身体活動に制限がないか、あっても介助を要しないもの
- ☐ (+) : 当該疾患による身体活動制限はあるが歩行や身の回りのことはでき、日中の50%以上は起居している
- ☐ (++) : 当該疾患による身体活動制限のため介助を必要とし、日中の50%以上就床している

4. 消化管出血

- ☐ (+) : 現在、活動性もしくは治療抵抗性の消化管出血を認める

5. 肝不全 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

- ☐ (+) : 肝不全の徴候は、血清総ビリルビン値 3mg/dL 以上で肝性昏睡度（日本肝臓学会昏睡度分類、第12回犬山シンポジウム、1981）II度以上を目安とする

血清総ビリルビン値

mg/dL

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

発症と経過

家族歴（類縁疾患）		
近親者の膠原病の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	病名	
	膠原病 発症者続柄	
近親者の血液疾患の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	病名	
	血液疾患 発症者続柄	
近親者の静脈血栓性 疾患の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	病名	
	静脈血栓性疾 患発症者続柄	
既往歴		
膠原病	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	病名	
	発症時期	西暦 年 月
血液疾患	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	病名	
	発症時期	西暦 年 月

静脈血栓性疾患	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	病名	
	発症時期	西暦 年 月
その他の疾患	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	病名	
	発症時期	西暦 年 月
経過		
経過の状態	☐ 1. 治癒 ☐ 2. 軽快 ☐ 3. 不変 ☐ 4. 徐々に悪化 ☐ 5. 急速に悪化 ☐ 6. その他	

症状

病期分類	
年月日	西暦 年 月 日
病期分類	☐ 1. I 期（通常の身体活動が可能で、消化管静脈瘤、腹水、出血傾向、下腿浮腫、下肢静脈瘤、慢性肝不全症状のいずれも認めない） ☐ 2. II 期（通常の身体活動が可能で、消化管静脈瘤を有するものの、易出血性所見はない。腹水、下腿浮腫、下肢静脈瘤を認めるが、内科的治療により制御可能である。出血傾向、慢性肝不全症状は認めない） ☐ 3. III 期（内科的治療により制御が不良な腹水、下腿浮腫、下肢静脈瘤を認め、軽度の身体活動の制限が必要である。易出血性所見のある消化管静脈瘤を認める。出血傾向、慢性肝不全症状は認めない） ☐ 4. IV 期（出血性消化管静脈瘤に対する緊急処置を要する。あるいは、出血傾向、慢性肝不全症状のため、身体活動の制限を要する） ☐ 5. V 期（急性の発症を呈し、急性肝不全症状を認める）

主要症状			
腹水	☐ 1. あり ☐ 2. なし	下腿浮腫、下肢静脈瘤	☐ 1. あり ☐ 2. なし
胸腹壁の上行性皮下静脈怒張	☐ 1. あり ☐ 2. なし	吐血、下血	☐ 1. あり ☐ 2. なし
貧血、出血傾向(脾機能亢進)	☐ 1. あり ☐ 2. なし	黄疸、肝性脳症、全身倦怠感、肝機能障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし
易出血性食道・胃静脈瘤	☐ 1. あり ☐ 2. なし	異所性静脈瘤	☐ 1. あり ☐ 2. なし
門脈圧亢進症性胃腸症	☐ 1. あり ☐ 2. なし	脾腫	☐ 1. あり ☐ 2. なし
腹痛	☐ 1. あり ☐ 2. なし	嘔吐	☐ 1. あり ☐ 2. なし
急速な肝腫大	☐ 1. あり ☐ 2. なし		

検査所見 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

肝病理組織学的検査 (新規)			
検査年月日	西暦 年 月 日		
肝類洞のうっ血	☐ 1. あり ☐ 2. なし	うっ血性肝腫大	☐ 1. あり ☐ 2. なし
肝線維化	☐ 1. あり ☐ 2. なし	肝実質の脱落と再生	☐ 1. あり ☐ 2. なし
うっ血性肝硬変	☐ 1. あり ☐ 2. なし	類洞の拡張	☐ 1. あり ☐ 2. なし
中心帯の壊死	☐ 1. あり ☐ 2. なし	肝小葉の逆転像	☐ 1. あり ☐ 2. なし
中心帯領域の線維化	☐ 1. あり ☐ 2. なし	中心帯連結架橋性線維化	☐ 1. あり ☐ 2. なし
血液・生化学検査等			
検査年月日	西暦 年 月 日		
赤血球	×10 ⁴ /μL	白血球	/μL
ヘモグロビン	. g/dL	血小板	×10 ⁴ /μL
PT(プロトロンビン時間)	. %	INR	.
アルブミン	. g/dL	アンモニア	μg/dL
ALT	IU/L	AST	IU/L
γGTP	IU/L		
ALP	IU/L ☐ 1. IFCC 法 ☐ 2. JSCC 法		

総ビリルビン	mg/dL				直接 ビリルビン	mg/dL			
HBs 抗原	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明								
HCV 抗体	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明								
内視鏡検査									
検査年月日	西暦 年 月 日								
食道静脈瘤	☐ 1. あり ☐ 2. なし								
	F	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3							
	RCS	☐ 1. RC0 ☐ 2. RC1 ☐ 3. RC2 ☐ 4. RC3							
胃静脈瘤	☐ 1. あり ☐ 2. なし								
	F	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3							
	Lg	☐ 1. c ☐ 2. f ☐ 3. cf							
	RCS	☐ 1. RC0 ☐ 2. RC1							
異所性静脈瘤	☐ 1. あり ☐ 2. なし								
	部位								

治療その他

閉塞・狭窄に関する治療			
施行日	西暦 年 月 日		
バルーンカテーテルによる開通術・拡張術	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
ステント留置	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
閉塞・狭窄に関する手術	用指膜破碎術	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	閉塞部穿孔術	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	閉塞狭窄部上下の大静脈シャント手術	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	肝移植術	☐ 1. あり ☐ 2. なし	

その他	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	その他の内容	
食道・胃静脈瘤、脾機能亢進に対する治療		
施行日	西暦 年 月 日	
内視鏡的硬化療法	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
内視鏡的結紮術	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
手術	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	術式	
その他	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	その他の内容	

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

096 クローン病

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）	
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）	
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ	
☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄		
発症時期	西暦	年 月
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度	
	☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし	
	☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし	
	☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite 1 : 縦走潰瘍または敷石像を有するもの
- ☐ Definite 2 : 非乾酪性類上皮細胞肉芽腫と消化管の広範囲に認める不整形～類円形潰瘍またはアフタ、または特徴的な肛門病変を有するもの
- ☐ Definite 3 : 消化管の広範囲に認める不整形～類円形潰瘍またはアフタ、特徴的な肛門病変、特徴的な胃・十二指腸病変すべてを有するもの
- ☐ Probable 1 : 非乾酪性類上皮細胞肉芽腫と特徴的な胃・十二指腸病変を有するもの
- ☐ Probable 2 : 縦走潰瘍または敷石像を有するが、潰瘍性大腸炎や腸型ベーチェット病、単純性潰瘍、虚血性腸病変と鑑別ができないもの
- ☐ Probable 3 : 非乾酪性類上皮細胞肉芽腫のみを有するもの
- ☐ Probable 4 : 消化管の広範囲に認める不整形～類円形潰瘍またはアフタ、特徴的な肛門病変、特徴的な胃・十二指腸病変のいずれか2つまたは1つのみを有するもの
- ☐ いずれにも該当しない

A. 検査所見

X 線造影検査			
食道・胃・十二指腸病変			
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査日	西暦 年 月 日	
	病変	☐ 1. 縦走潰瘍 ☐ 2. 敷石像 ☐ 3. アфта・小潰瘍 ☐ 4. 裂溝 ☐ 5. 瘻孔 ☐ 6. 非連続性病変 ☐ 7. 狭窄・狭小化 ☐ 8. 竹の節状外観 ☐ 9. ノッチ様陥凹	
小腸病変			
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査日	西暦 年 月 日	
	病変	☐ 1. 縦走潰瘍 ☐ 2. 敷石像 ☐ 3. アфта・小潰瘍 ☐ 4. 裂溝 ☐ 5. 瘻孔 ☐ 6. 非連続性病変 ☐ 7. 狭窄・狭小化	

大腸病変			
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査日	西暦 年 月 日	
	病変	☐ 1. 縦走潰瘍 ☐ 2. 敷石像 ☐ 3. アфта・小潰瘍 ☐ 4. 裂溝 ☐ 5. 瘻孔 ☐ 6. 非連続性病変 ☐ 7. 狭窄・狭小化	
内視鏡検査			
食道・胃・十二指腸病変			
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査日	西暦 年 月 日	
	病変	☐ 1. 縦走潰瘍 ☐ 2. 敷石像 ☐ 3. アфта・小潰瘍 ☐ 4. 裂溝 ☐ 5. 瘻孔 ☐ 6. 非連続性病変 ☐ 7. 狭窄・狭小化 ☐ 8. 竹の節状外観 ☐ 9. ノッチ様陥凹	
小腸病変			
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査日	西暦 年 月 日	
	病変	☐ 1. 縦走潰瘍 ☐ 2. 敷石像 ☐ 3. アфта・小潰瘍 ☐ 4. 裂溝 ☐ 5. 瘻孔 ☐ 6. 非連続性病変 ☐ 7. 狭窄・狭小化	
大腸病変			
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査日	西暦 年 月 日	
	病変	☐ 1. 縦走潰瘍 ☐ 2. 敷石像 ☐ 3. アфта・小潰瘍 ☐ 4. 裂溝 ☐ 5. 瘻孔 ☐ 6. 非連続性病変 ☐ 7. 狭窄・狭小化	

病理検査（新規）	
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
	検査日 西暦 年 月 日
非乾酪性類上皮細胞肉芽腫の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし
	検出部位
その他の病理	

B. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1. 虚血性腸病変 ☐ 2. 潰瘍性大腸炎 ☐ 3. 腸結核 ☐ 4. 腸型ベーチェット病	
☐ 5. 単純性潰瘍 ☐ 6. NSAIDs 潰瘍 ☐ 7. 感染性腸炎	

■ 重症度分類に関する事項

クローン病 IOIBD スコア	点 * 下記の項目で該当するものを各1点とした合計点
☐ 1) 腹痛 ☐ 2) 1日6回以上の下痢あるいは粘血便 ☐ 3) 肛門部病変 ☐ 4) 瘻孔	
☐ 5) その他の合併症 （ぶどう膜炎、虹彩炎、口内炎、関節炎、皮膚症状（結節性紅斑、壊疽性膿皮症）、深部静脈血栓症等）	
☐ 6) 腹部腫瘍 ☐ 7) 体重減少 ☐ 8) 38℃以上の発熱 ☐ 9) 腹部圧痛	
☐ 10) ヘモグロビン 10.0g/dL 以下	

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

病型（新規）

☐ 1. 小腸型	☐ 2. 大腸型	☐ 3. 小腸大腸型	☐ 4. 特殊型
上部消化管病変	☐ 1. あり ☐ 2. なし	肛門病変	☐ 1. あり ☐ 2. なし

発症と経過

近親者の発症者の有無	
クローン病家系内発生	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	ありの場合
	☐ 1 親等
	☐ 1. 親 ☐ 2. 子
	☐ 2 親等
	☐ 1. 兄弟姉妹 ☐ 2. 祖父母 ☐ 3. 孫
	☐ 3 親等以上 *3 親等以上を選択の場合、以下に記入
潰瘍性大腸炎家系内発生	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	ありの場合
	☐ 1 親等
	☐ 1. 親 ☐ 2. 子
	☐ 2 親等
	☐ 1. 兄弟姉妹 ☐ 2. 祖父母 ☐ 3. 孫
	☐ 3 親等以上 *3 親等以上を選択の場合、以下に記入
生活歴・既往歴	
喫煙	☐ 1. 現在の喫煙 ☐ 2. 過去の喫煙 ☐ 3. なし ☐ 4. 不明
虫垂切除歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし
(更新) 過去1年間の妊娠 (女性のみ)	☐ 1. あり ☐ 2. なし

主要所見

理学所見（新規：申請時）													
身長				.		cm	体重				.		kg
脈拍				回/分	体温			.		度			
罹患部位（更新は過去6か月間の最重症時）													
年月日	西暦					年			月			日	
最近の罹患部位	☐ 1. 食道	☐ 2. 胃		☐ 3. 十二指腸		☐ 4. 空腸							
	☐ 5. 回腸	☐ 6. 虫垂		☐ 7. 結腸		☐ 8. 直腸							
	☐ 9. 肛門	☐ 10. その他		☐ 11. 不明									
	結腸の部位	☐ 1. 盲腸		☐ 2. 上行		☐ 3. 横行							
		☐ 4. 下行		☐ 5. S 状									
主症状（更新は過去6か月間の最重症時）													
年月日	西暦					年			月			日	
軟便・下痢回数	☐ 1) 6 回/日以上 ☐ 2) 5 回/日 ☐ 3) 4 回/日以下 ☐ 4) 不明												
腹部 自発痛	☐ 1. あり ☐ 2. なし		肛門病変		☐ 1. あり ☐ 2. なし								
瘻孔	☐ 1. あり ☐ 2. なし		腹部腫瘍		☐ 1. あり ☐ 2. なし								
体重減少	☐ 1. あり ☐ 2. なし		腹部圧痛		☐ 1. あり ☐ 2. なし								
38℃以上の発熱	☐ 1. あり ☐ 2. なし												

合併症（新規：申請時、更新時：過去1年以内）			
腸管合併症	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	種類	☐ 1. 狭窄、閉塞 ☐ 2. 瘻孔 ☐ 3. 膿瘍（腹腔内、後腹膜） ☐ 4. 出血 ☐ 5. 穿孔 ☐ 6. 中毒性巨大結腸症 ☐ 7. 癌・dysplasia ☐ 8. その他	
		癌・dysplasia の部位	
		その他の内容	
腸管外合併症	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	種類	☐ 1. 関節症状 ☐ 2. 皮膚症状 ☐ 3. 眼症状 ☐ 4. 原発性硬化性胆管炎 ☐ 5. 自己免疫性膵炎 ☐ 6. IgG4 関連疾患 ☐ 7. 成長障害 ☐ 8. 骨粗鬆症 ☐ 9. その他	

検査所見 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

血液検査（新規申請時・更新時（過去1年以内）の状態を記載）													
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施												
	検査日	西暦					年			月			日
白血球							/μL	総蛋白					g/dL
赤血球							×10 ⁴ /μL	ヘモグロビン			.		g/dL
アルブミン							g/dL	血小板					×10 ⁴ /μL
総コレステロール							mg/dL	赤沈（1時間）					mm/hr
CRP							mg/dL						
糞便病原性微生物検出（新規）													
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施												
	検査日	西暦					年			月			日
病原微生物検出	☐ 1. あり ☐ 2. なし												
IGRA（QFT or TSPOT）	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 判定不能・未実施												
	西暦						年			月			日

治療その他

内科的治療			
内科的治療の実施有無	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
現在の治療	ステロイド	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
		種類	☐ 1. 内服 ☐ 2. 点滴静注
	5-ASA 製剤	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	免疫調節薬	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
		種類	☐ 1) AZA ☐ 2) 6-MP
	抗 TNF α 抗体製剤	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	ウステキヌマブ	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	ベドリズマブ	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	リサンキズマブ	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	抗菌薬 (シプロフロキサシン)	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	抗菌薬 (メトロニダゾール)	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	その他の治療	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
薬剤による副作用	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	チオプリン	☐ 1. 無顆粒球症 ☐ 2. その他	
	メサラジン	☐ 1. アレルギー ☐ 2. その他	
	抗 TNF α 抗体製剤	☐ 1. infusion reaction ☐ 2. 皮膚病変	
		☐ 3. 感染症 ☐ 4. その他	
	ウステキヌマブ	☐ 1. infusion reaction ☐ 2. 皮膚病変	
		☐ 3. 感染症 ☐ 4. その他	
	ベドリズマブ	☐ 1. infusion reaction ☐ 2. 皮膚病変	
☐ 3. 感染症 ☐ 4. その他			
リサンキズマブ	☐ 1. infusion reaction ☐ 2. 皮膚病変		
	☐ 3. 感染症 ☐ 4. その他		

血球成分除去療法		☐ 1. あり ☐ 2. なし	
栄養療法		IVH	☐ 1. あり ☐ 2. なし
			用量 kcal/日
		経腸	☐ 1. あり ☐ 2. なし
			用量 kcal/日
外科的治療			
申請までに行った治療		☐ 1. あり ☐ 2. なし	
		腸管切除	回
		肛門部手術回数	回
手術理由		☐ 1. 腸管狭窄、閉塞 ☐ 2. 腸管瘻孔（内瘻） ☐ 3. 腸管瘻孔（外瘻）	
		☐ 4. 膿瘍（腹腔内、後腹膜） ☐ 5. 腸管出血 ☐ 6. 腸管穿孔	
		☐ 7. 癌・dysplasia ☐ 8. 内科的治療無効（腸管病変）	
		☐ 9. 内科的治療無効（肛門病変） ☐ 10. その他	
		癌・dysplasia の場合 部位	
		その他の場合	
手術日・術式	1回目	手術日	西暦 年 月 日
		術式	☐ 1. 小腸部分切除術 ☐ 2. 回盲部切除術 ☐ 3. 結腸右半切除術 ☐ 4. 大腸部分切除術 ☐ 5. 直腸切断術 ☐ 6. 狭窄形成術 ☐ 7. 吻合部切除術 ☐ 8. 人工肛門造設術 ☐ 9. 肛門手術 ☐ 10. その他 ☐ 11. 詳細不明
	2回目	手術日	西暦 年 月 日
		術式	☐ 1. 小腸部分切除術 ☐ 2. 回盲部切除術 ☐ 3. 結腸右半切除術 ☐ 4. 大腸部分切除術 ☐ 5. 直腸切断術 ☐ 6. 狭窄形成術 ☐ 7. 吻合部切除術 ☐ 8. 人工肛門造設術 ☐ 9. 肛門手術 ☐ 10. その他 ☐ 11. 詳細不明

	3 回目	手術日	西暦 年 月 日												
		術式	☐ 1. 小腸部分切除術 ☐ 2. 回盲部切除術 ☐ 3. 結腸右半切除術 ☐ 4. 大腸部分切除術 ☐ 5. 直腸切断術 ☐ 6. 狭窄形成術 ☐ 7. 吻合部切除術 ☐ 8. 人工肛門造設術 ☐ 9. 肛門手術 ☐ 10. その他 ☐ 11. 詳細不明												
内視鏡的 狭窄拡張術		☐ 1. あり ☐ 2. なし													
		実施日	西暦 年 月 日												

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

097 潰瘍性大腸炎

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	続柄		
発症時期	西暦		年 月
手帳取得状況			
身体障害者手帳	☐ 1. なし		
	☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級 ）		
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり		
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし		
	☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ）		
人工呼吸器等装着者認定基準に該当			
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明			

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite 1 : Aのほか、B-1 (i または ii) またはB-2 (i ~ v)、およびB-3 の活動期または寛解期の項目に該当し、C. 鑑別診断において全て除外可
- ☐ Definite 2 : Aと、切除手術により肉眼的および組織学的に本症に特徴的な所見を認め、C. 鑑別診断において全て除外可
- ☐ いずれにも該当しない

A. 主要所見 (新規)

臨床症状	
持続性又は反復性の粘血・血便、 あるいはその既往	☐ 1. あり ☐ 2. なし

B. 検査所見 (新規)

1. 内視鏡検査												
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施											
	検査日	西暦				年			月			日
(i) 以下のいずれかを認める。 ☐ びまん性連続性病変 ☐ 血管透見像消失 ☐ 粗ぞう又は細顆粒状粘膜 ☐ 易出血性 (接触出血) ☐ 粘血膿性分泌物付着 (ii) 以下のいずれかを認める。 ☐ 多発性びらん・潰瘍 ☐ 偽ポリポーシス												
2. 注腸X線造影検査												
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施											
	検査日	西暦					年			月		
☐ (i) 粗ぞう又は細顆粒状粘膜のびまん性変化を認める ☐ (ii) 多発性びらん・潰瘍を認める ☐ (iii) 偽ポリポーシス認める ☐ (iv) 連続性病変を認める ☐ (v) その他 ☐ ハウストラ消失 (鉛管像) を認める ☐ 腸管の狭小・短縮を認める												

3. 生検組織学的検査			
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施		
	検査日	西暦 年 月 日	
異形成 (dysplasia) ・ 癌を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当		
活動期	☐ びまん性炎症性細胞浸潤 ☐ 陰窩膿瘍		
	☐ 高度な杯細胞の減少 ☐ びらん		
寛解期	☐ 腺の配列異常 (蛇行・分岐) ☐ 萎縮		

C. 鑑別診断 (新規)

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1. 感染性腸炎 ☐ a. 細菌性赤痢 ☐ b. アメーバ性大腸炎 ☐ c. サルモネラ腸炎 ☐ d. カンピロバクタ腸炎 ☐ e. 大腸結核 ☐ f. クラミジア腸炎 ☐ 2. クローン病 ☐ 3. 放射線照射性大腸炎 ☐ 4. 薬剤性大腸炎 ☐ 5. リンパ濾胞増殖症 ☐ 6. 虚血性大腸炎 ☐ 7. 腸型バーチェット	
糞便病原性微生物検出	
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
	検査日 西暦 年 月 日
病原性微生物検出	☐ 1. あり ☐ 2. なし

■ 重症度分類に関する事項

潰瘍性大腸炎の重症度分類	
重症度判定日	西暦 年 月 日
☐ 1. 軽症 ☐ 2. 中等症 ※ ☐ 3. 重症 ☐ 4. 劇症	
※ 潰瘍性大腸炎による臨床症状 (排便回数、顕血便) を伴わない赤沈やCRP の高値のみで中等症とは判定しないこと	

臨床症状	
検査実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施
	検査日 西暦 年 月 日

① 排便回数	☐ 1) 6回/日以上	☐ 2) 5回/日	☐ 3) 4回/日以下	☐ 4) 不明
② 顕血便	☐ 1. (++) 以上 ☐ 2. (++) ☐ 3. (+) ~ (-)			
③ 発熱 (37.5℃以上)	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
④ 頻脈 (90/分以上)	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
⑤ 貧血 (ヘモグロビン 10.0g/dL 以下)	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
⑥-1 赤沈	☐ 1) 30 mm/hr 以上	☐ 2) 30 mm/hr 未満、正常上限超え	☐ 3) 正常	
⑥-2 CRP	☐ 1) 3.0 mg/dL 以上	☐ 2) 3.0 mg/dL 未満、正常上限超え	☐ 3) 正常	
腹部 自発痛	☐ 1. あり ☐ 2. なし			

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

患者背景、合併症等 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

理学所見（過去6か月間で最も活動性の高いときの状態）			
身長	cm	体重	kg
脈拍	回/分	体温	度
血液検査（過去6か月間で最も活動性の高いときの状態）			
白血球	/ μ L	赤血球	$\times 10^4/\mu$ L
ヘモグロビン	g/dL	血小板	$\times 10^4/\mu$ L
赤沈（1時間）	mm/hr	CRP	mg/dL
総蛋白	g/dL	アルブミン	g/dL
生活歴・既往歴			
喫煙	☐ 1. 現在の喫煙 ☐ 2. 過去の喫煙 ☐ 3. なし ☐ 4. 不明		
虫垂切除歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
罹患部位（更新時は過去の最重症時の状態）			
年月日	西暦 年 月 日		
罹患部位	☐ 1. 全大腸炎型（脾彎曲部をこえる） ☐ 2. 左側大腸炎型 ☐ 3. 直腸炎型 ☐ 4. 右側型（分節型）		
虫垂病変	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
難治性の該当	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	種類	☐ 1. ステロイド抵抗性 ☐ 2. ステロイド依存性 ☐ 3. 頻回の再燃又は慢性持続	
合併症（過去の合併症を全て記載）			
腸管合併症	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	種類	☐ 1. 大量出血 ☐ 2. 穿孔 ☐ 3. 中毒性巨大結腸症 ☐ 4. 狭窄 ☐ 5. 癌・dysplasia ☐ 6. CMV 感染 ☐ 7. C. difficile 感染 ☐ 8. その他の腸管合併症 *8を選択の場合、特記事項に記入 *5を選択の場合、以下に記入	
		部位	

腸管外合併症	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	種類	☐ 1. 関節病変 ☐ 2. 皮膚病変 ☐ 3. 眼病変 ☐ 4. 原発性硬化性胆管炎 ☐ 5. 自己免疫性膵炎 ☐ 6. IgG4 関連疾患 ☐ 7. 成長障害 ☐ 8. 骨粗鬆症 ☐ 9. その他の腸管外合併症 *9 を選択の場合、特記事項に記入	

近親者の発症者の有無（新規）	
潰瘍性大腸炎家系内発生	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	ありの場合
	☐ 1 親等 ☐ 1. 親 ☐ 2. 子 ☐ 2 親等 ☐ 1. 兄弟姉妹 ☐ 2. 祖父母 ☐ 3. 孫 ☐ 3 親等以上
クローン病家系内発生	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	ありの場合
	☐ 1 親等 ☐ 1. 親 ☐ 2. 子 ☐ 2 親等 ☐ 1. 兄弟姉妹 ☐ 2. 祖父母 ☐ 3. 孫 ☐ 3 親等以上

病態（更新申請時のみ記載）	
臨床経過	☐ 1. 初回発作 ☐ 2. 再燃緩解 ☐ 3. 慢性持続 ☐ 4. 急性電撃 ☐ 5. なし ☐ 6. 不明
過去 1 年の入院回数	合計 回
術後	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当
	該当の場合 ☐ 1. 大腸全摘出 ☐ 2. 結腸（垂）全摘 ☐ 3. その他

治療その他（最近1年間に実施した全ての治療）

1. 内科的治療		
内科的治療の実施有無	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
ステロイド	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	種類	☐ 1. 内服 ☐ 2. 局所療法 ☐ 3. 点滴静注
5-ASA 製剤	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	種類	☐ 1. 内服 ☐ 2. 局所療法
免疫調節薬	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	種類	☐ 1. AZA ☐ 2. 6-MP
カルシニューリン 阻害剤	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	種類	☐ 1. Tacrolimus ☐ 2. Cyclosporin A
抗 TNF α 抗体製剤	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
JAK 阻害薬	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
抗 IL-12/23 抗体	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
ベドリズムブ	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
カロテグラストメチル	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
中心静脈栄養	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
血球成分除去療法	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
その他の治療	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
2. 外科的治療		
外科的治療の実施有無	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
手術理由	☐ 1. 大量出血 ☐ 2. 巨大結腸症 ☐ 3. 癌	
	☐ 4. 穿孔 ☐ 5. 重症 ☐ 6. 劇症	
	☐ 7. 難治 ☐ 8. 腸管外合併症 ☐ 9. その他	

手術日・術式	1 回目	手術日	西暦 年 月 日
		術式(1)	☐ 1. 大腸全摘 ☐ 2. 結腸（亜）全摘 ☐ 3. 残存直腸切除 ☐ 4. その他 *4 を選択の場合、特記事項に記入
		術式(2)	☐ 1. 回腸囊肛門吻合 ☐ 2. 回腸囊肛門管吻合 ☐ 3. 回腸直腸吻合 ☐ 4. その他 *4 を選択の場合、特記事項に記入
		術式(3)	☐ 1. 回腸人工肛門造設 ☐ 2. 回腸人工肛門閉鎖 ☐ 3. その他 *3 を選択の場合、特記事項に記入
手術日・術式	2 回目	手術日	西暦 年 月 日
		術式(1)	☐ 1. 大腸全摘 ☐ 2. 結腸（亜）全摘 ☐ 3. 残存直腸切除 ☐ 4. その他 *4 を選択の場合、特記事項に記入
		術式(2)	☐ 1. 回腸囊肛門吻合 ☐ 2. 回腸囊肛門管吻合 ☐ 3. 回腸直腸吻合 ☐ 4. その他 *4 を選択の場合、特記事項に記入
		術式(3)	☐ 1. 回腸人工肛門造設 ☐ 2. 回腸人工肛門閉鎖 ☐ 3. その他 *3 を選択の場合、特記事項に記入
手術日・術式	3 回目	手術日	西暦 年 月 日
		術式(1)	☐ 1. 大腸全摘 ☐ 2. 結腸（亜）全摘 ☐ 3. 残存直腸切除 ☐ 4. その他 *4 を選択の場合、特記事項に記入
		術式(2)	☐ 1. 回腸囊肛門吻合 ☐ 2. 回腸囊肛門管吻合 ☐ 3. 回腸直腸吻合 ☐ 4. その他 *4 を選択の場合、特記事項に記入
		術式(3)	☐ 1. 回腸人工肛門造設 ☐ 2. 回腸人工肛門閉鎖 ☐ 3. その他 *3 を選択の場合、特記事項に記入

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	トイレ動作	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	入浴	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 不能	
	着替え	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排便コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排尿コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

103 CFC 症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）	
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）	
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ	
☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄		
発症時期	西暦	年 月
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級 ☐ 4級 ☐ 5級 ☐ 6級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ 確定診断：Aの特徴的な症状があり、Bの病因遺伝子（KRAS 遺伝子、BRAF 遺伝子、MAP2K1（MEK1）遺伝子、MAP2K2（MEK2）遺伝子）のいずれかに変異を認める
- ☐ 臨床診断：Aの症状の4項目すべてを認める
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

1. 特徴的な顔貌（薄い眉毛や側頭部狭小）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 幼少期からの知的障害	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. 肥大型心筋症、肺動脈狭窄、不整脈等を含む心疾患	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
☐ 肥大型心筋症 ☐ 肺動脈狭窄 ☐ 不整脈 ☐ その他			
4. 毛孔角化症、角化症、色素沈着症等を含む皮膚症状	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
☐ 毛孔角化症 ☐ 角化症 ☐ 色素沈着症 ☐ その他			

B. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施
☐ KRAS ☐ BRAF ☐ MAP2K1（MEK1） ☐ MAP2K2（MEK2） ☐ その他			

■ 重症度分類に関する事項

下記の基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)または基準(エ)のいずれかを満たす
☐ 基準(ア)：症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折または脱臼のうちいずれか一つ以上続く
☐ 基準(イ)：先天性心疾患や肥大型心筋症などがあり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類で II 度以上に該当する
☐ 基準(ウ)：治療で、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするもの）、酸素療法、胃管・胃瘻・中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行っている
☐ 基準(エ)：腫瘍等を合併し、組織と部位が明確に診断されている。ただし、治療後から5年経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は再度対象とする。
☐ いずれにも該当しない

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ その他の事項

発症と経過

経過	
これ迄に行われた主な治療、 主な検査等の結果	
転帰 (一つを選択してください)	☐ 1. 治癒 ☐ 2. 寛解 ☐ 3. 軽快 ☐ 4. 不変 ☐ 5. 再発 ☐ 6. 再燃 ☐ 7. 悪化 ☐ 8. 死亡 ☐ 9. 判定不能
就学状況	☐ 1. 通常学級 ☐ 2. 特別支援学級 ☐ 3. 特別支援学校 ☐ 4. 訪問教育 ☐ 5. 就学前 ☐ 6. その他の状況 *6 を選択の場合、以下に記入

遺伝学的検査（新規）

染色体検査の実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 非実施
	☐ 1. G 分染法 ☐ 2. FISH 法 ☐ 3. マイクロアレイ染色体検査

治療その他

現在の治療		
該当する治療法を選択	☐ 1. 強心薬 ☐ 2. 利尿薬 ☐ 3. 抗不整脈薬 ☐ 4. 抗血小板薬 ☐ 5. 抗凝固薬 ☐ 6. 末梢血管拡張薬 ☐ 7. β ブロッカー ☐ 8. 抗てんかん薬 ☐ 9. 人工呼吸器 ☐ 10. 気管切開術 ☐ 11. 経鼻エアウェイ ☐ 12. 酸素療法 ☐ 13. 胃管・胃瘻 ☐ 14. 中心静脈栄養 ☐ 15. その他	
	今後の治療方針	
	該当する治療法を選択	☐ 1. 強心薬 ☐ 2. 利尿薬 ☐ 3. 抗不整脈薬 ☐ 4. 抗血小板薬 ☐ 5. 抗凝固薬 ☐ 6. 末梢血管拡張薬 ☐ 7. β ブロッカー ☐ 8. 抗てんかん薬 ☐ 9. 人工呼吸器 ☐ 10. 気管切開術 ☐ 11. 経鼻エアウェイ ☐ 12. 酸素療法 ☐ 13. 胃管・胃瘻 ☐ 14. 中心静脈栄養 ☐ 15. その他

治療見込み期間	入院	西暦					年			月			日	から
							年			月			日	
	通院	西暦					年			月			日	から
						年			月			日		
		月				回								

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

104 コステロ症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）	
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）	
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ	
☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄		
発症時期	西暦	年 月
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級 ☐ 4級 ☐ 5級 ☐ 6級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite 1 : Aの特徴的な症状を認めかつ HRAS 遺伝子変異が同定される
- ☐ Definite 2 : Aの7項目を全て満たす
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

疾患特徴的症狀			
1. 特徴的な顔貌（ふっくらした頬、広い鼻尖など）・毛髪	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 出生後の哺乳障害	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. 手掌、足底の深いしわ	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
4. 相対的大頭症	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
5. 心疾患	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
	☐ 肥大型心筋症	☐ 肺動脈狭窄	☐ 不整脈 ☐ その他
6. アキレス腱の硬化	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
7. 幼少時からの知的障害	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

B. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ HRAS	

■ 重症度分類に関する事項

下記の基準(ア)、基準(イ)、基準(ウ)または基準(エ)のいずれかを満たす

☐ 基準(ア)：症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折または脱臼のうちいずれか一つ以上続く

☐ 基準(イ)：先天性心疾患や肥大型心筋症などがあり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類で II 度以上に該当する

☐ 基準(ウ)：治療で、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするもの）、酸素療法、胃管・胃瘻・中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行っている

☐ 基準(エ)：腫瘍等を合併し、組織と部位が明確に診断されている。ただし、治療後から 5 年経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。

☐ いずれにも該当しない

該当する治療法を選択	☐ 1. 強心薬 ☐ 2. 利尿薬 ☐ 3. 抗不整脈薬 ☐ 4. 抗血小板薬 ☐ 5. 抗凝固薬 ☐ 6. 末梢血管拡張薬 ☐ 7. β ブロッカー ☐ 8. 抗てんかん薬 ☐ 9. 人工呼吸器 ☐ 10. 気管切開術 ☐ 11. 経鼻エアウェイ ☐ 12. 酸素療法 ☐ 13. 胃管・胃瘻 ☐ 14. 中心静脈栄養 ☐ 15. その他 *15 を選択の場合、以下に記入

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ その他の事項

発症と経過

経過		
これ迄に行われた主な治療、 主な検査等の結果	治療	
	結果	
転帰（一つを選択）	☐ 1. 治癒 ☐ 2. 寛解 ☐ 3. 軽快 ☐ 4. 不変 ☐ 5. 再発 ☐ 6. 再燃 ☐ 7. 悪化 ☐ 8. 死亡 ☐ 9. 判定不能	
就学状況	☐ 1. 通常学級 ☐ 2. 特別支援学級 ☐ 3. 特別支援学校 ☐ 4. 訪問教育 ☐ 5. 就学前 ☐ 6. その他の状況 *6 を選択の場合、以下に記入	

遺伝学的検査

染色体検査の実施	☐ 1. 実施 ☐ 2. 非実施		
	☐ 1. G 分染法 ☐ 2. FISH 法 ☐ 3. マイクロアレイ染色体検査		

治療その他

今後の治療方針			
該当する治療法を選択	☐ 1. 強心薬 ☐ 2. 利尿薬 ☐ 3. 抗不整脈薬 ☐ 4. 抗血小板薬 ☐ 5. 抗凝固薬 ☐ 6. 末梢血管拡張薬 ☐ 7. β ブロッカー ☐ 8. 抗てんかん薬 ☐ 9. 人工呼吸器 ☐ 10. 気管切開術 ☐ 11. 経鼻エアウェイ ☐ 12. 酸素療法 ☐ 13. 胃管・胃瘻 ☐ 14. 中心静脈栄養 ☐ 15. その他 *15 を選択の場合、以下に記入		

治療見込み期間	入院	西暦					年			月			日	から
							年			月			日	
	通院	西暦					年			月			日	から
						年			月			日		
		月				回								

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

105 チャージ症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級 ☐ 4級 ☐ 5級 ☐ 6級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : 症状のいずれかから本症を疑い、Dを満たす
- ☐ Probable 1 : Aの1項目以上、かつBの2項目以上を有する
- ☐ Probable 2 : Aの1項目以上、かつBの1項目以上、Cの2項目以上を満たす
- ☐ いずれにも該当しない

A. 必発症状

1. 耳介形態異常を伴う両側性難聴	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 低身長	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. 幼少時からの知的障害	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

B. 大症状

1. 眼コロボーマ（種類を問わない。）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 後鼻孔閉鎖又は口蓋裂	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. 顔面神経麻痺又は非対称な顔	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

C. 小症状

1. 先天性心疾患	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 食道気管形態異常	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. 矮小陰茎若しくは停留精巣（男児）または小陰唇低形成（女児）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

D. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施
☐ CHD7			

■ 重症度分類に関する事項

下記の基準(ア)または基準(イ)または基準(ウ)のいずれかを満たす ☐ 基準(ア)：症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折または脱臼のうちいずれか一つ以上続く ☐ 基準(イ)：先天性心疾患や肥大型心筋症などがあり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類で II 度以上に該当する ☐ 基準(ウ)：治療で、呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするもの）、酸素療法、胃管・胃瘻・中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行っている ☐ いずれにも該当しない

該当する治療法を選択	☐ 1. 強心薬 ☐ 2. 利尿薬 ☐ 3. 抗不整脈薬 ☐ 4. 抗血小板薬 ☐ 5. 抗凝固薬 ☐ 6. 末梢血管拡張薬 ☐ 7. β ブロッカー ☐ 8. 抗てんかん薬 ☐ 9. 人工呼吸器 ☐ 10. 気管切開術 ☐ 11. 経鼻エアウェイ ☐ 12. 酸素療法 ☐ 13. 胃管・胃瘻 ☐ 14. 中心静脈栄養 ☐ 15. その他 *15 を選択の場合、以下に記入

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ その他の事項

遺伝学的検査

染色体検査の実施	☐ 1. 実施	☐ 2. 非実施
	☐ 1. G 分染法	☐ 2. FISH 法

発症と経過

経過		
これ迄に行われた主な治療、 主な検査等の結果	治療	
	結果	
転帰 (一つを選択してください)	☐ 1. 治癒 ☐ 2. 寛解 ☐ 3. 軽快 ☐ 4. 不変 ☐ 5. 再発 ☐ 6. 再燃 ☐ 7. 悪化 ☐ 8. 死亡 ☐ 9. 判定不能	
就学状況	☐ 1. 通常学級 ☐ 2. 特別支援学級 ☐ 3. 特別支援学校 ☐ 4. 訪問教育 ☐ 5. 就学前 ☐ 6. その他の状況 *6 を選択の場合、以下に記入	

治療その他

今後の治療方針			
該当する治療法を選択	☐ 1. 強心薬 ☐ 2. 利尿薬 ☐ 3. 抗不整脈薬 ☐ 4. 抗血小板薬 ☐ 5. 抗凝固薬 ☐ 6. 末梢血管拡張薬 ☐ 7. β ブロッカー ☐ 8. 抗てんかん薬 ☐ 9. 人工呼吸器 ☐ 10. 気管切開術 ☐ 11. 経鼻エアウェイ ☐ 12. 酸素療法 ☐ 13. 胃管・胃瘻 ☐ 14. 中心静脈栄養 ☐ 15. その他 *15 を選択の場合、以下に記入		

治療見込み期間	入院	西暦					年			月			日	から
							年			月			日	
	通院	西暦					年			月			日	から
						年			月			日		
		月				回								

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

108 TNF 受容体関連周期性症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : Aの必須条件を1つ以上認め、かつ補助項目1あるいは補助項目2を満たし、かつBの1を満たす
- ☐ Probable : Aの必須条件を1つ以上認め、かつ補助項目1あるいは補助項目2を満たし、かつBの2とCを満たす
- ☐ いずれにも該当しない

A. 臨床所見

必須条件： 6 か月以上反復する 炎症症候	☐ 1. あり	☐ 2. なし	
	☐ 1. 発熱	☐ 2. 腹痛	☐ 3. 筋痛（移動性）
	☐ 4. 皮疹（筋痛に伴う紅斑様皮疹）	☐ 5. 結膜炎・眼窩周囲浮腫	
	☐ 6. 胸痛	☐ 7. 関節痛、あるいは単関節滑膜炎	
補助項目 1	☐ 1) 家族歴あり	☐ 2) 20 歳未満の発症	☐ 3) 症状が平均 5 日以上持続
補助項目 2: 全身型若年性特発性関節炎、あるいは成人発症スチル病として治療されているが持続する関節炎がなく、かつ再燃を繰り返す		☐ 1. はい	☐ 2. いいえ

B. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施
☐ 1. TNFRSF1A に疾患関連遺伝子変異を認める ☐ 2. TNFRSF1A に疾患関連性が不明な稀な変異がある（SNP s は該当しない）			

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 若年性特発性関節炎 ☐ 成人発症スチル病 ☐ クリオピリン関連周期熱症候群 ☐ 高 IgD 症候群／メバロン酸キナーゼ欠損症 ☐ 家族性地中海熱 ☐ PFAPA 症候群（周期性発熱、アフタ性口内炎、咽頭炎、リンパ節症候群）			

■ 重症度分類に関する事項 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

1. 以下の重症度スコアが3点以上である	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当
2. AA アミロイドーシスの合併	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当

重症度スコア		
5日以上連続する発熱 (38度以上)	☐ 1. 年2回以上 (2点) ☐ 2. 年1回 (1点) ☐ 3. なし (0点)	
関節痛 (発作時)	☐ 1. あり (1点) ☐ 2. なし (0点)	
腹痛 (発作時)	☐ 1. あり (1点) ☐ 2. なし (0点)	
筋痛 (発作時)	☐ 1. あり (1点) ☐ 2. なし (0点)	
皮疹 (発作時)	☐ 1. あり (1点) ☐ 2. なし (0点)	
発作時 CRP 2mg/dL 以上	☐ 1. あり (1点) ☐ 2. なし (0点)	
	CRP	mg/dL
プレドニゾロン 0.4mg/kg/日を 治療に要する	☐ 1. あり (1点) ☐ 2. なし (0点)	
	プレドニゾロン投与量	mg/日
	体重	. kg
スコア合計点	点	

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

症状（発熱時）

発熱持続日数 （発作時）	日			
	年月日	西暦	年 月 日	
弛張熱	☐ 1. あり ☐ 2. なし	皮疹	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
関節痛	☐ 1. あり ☐ 2. なし	関節炎	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
筋膜炎	☐ 1. あり ☐ 2. なし	眼周囲浮腫	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
ブドウ膜炎	☐ 1. あり ☐ 2. なし	腹痛	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
胸痛	☐ 1. あり ☐ 2. なし	筋痛	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
全身性リンパ節腫脹	☐ 1. あり ☐ 2. なし	肝腫大	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
脾腫大	☐ 1. あり ☐ 2. なし	心膜炎	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
その他の症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし			
	（自由記述欄）			
合併症				
AA アミロイドーシス	発症年月日	西暦	年 月 日	
その他の合併症	（自由記述欄）			
	発症年月日	西暦	年 月 日	

検査所見（発作時）

血液検査			
CRP	☐ 1. 高値 ☐ 2. 正常		
	測定値	mg/dL	
血沈	☐ 1. 高値 ☐ 2. 正常		
	測定値	mm/hr	

治療その他

薬物療法（使用経験のある薬剤）		
NSAID	投与状況	☐ 1. 発作時 ☐ 2. 非発作時 ☐ 3. 持続 ☐ 4. 中止
	効果	☐ 1. 著効 ☐ 2. 有効 ☐ 3. 無効 ☐ 4. 悪化
副腎皮質ステロイド	投与状況	☐ 1. 発作時 ☐ 2. 非発作時 ☐ 3. 持続 ☐ 4. 中止
	効果	☐ 1. 著効 ☐ 2. 有効 ☐ 3. 無効 ☐ 4. 悪化
カナキマブ	投与状況	☐ 1. 発作時 ☐ 2. 非発作時 ☐ 3. 持続 ☐ 4. 中止
	効果	☐ 1. 著効 ☐ 2. 有効 ☐ 3. 無効 ☐ 4. 悪化
その他	薬剤名	
	投与状況	☐ 1. 発作時 ☐ 2. 非発作時 ☐ 3. 持続 ☐ 4. 中止
	効果	☐ 1. 著効 ☐ 2. 有効 ☐ 3. 無効 ☐ 4. 悪化

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦					年			月			日
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

112 マリネスコ・シェーグレン症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）	
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）	
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ	
☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄		
発症時期	西暦	年 月
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度	
	☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし	
	☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし	
	☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite 1 : A（主要項目のうち2を含む3項目以上）かつDを満たす
- ☐ Definite 2 : A（主要項目のうち2を含む2項目以上）かつBかつDを満たす
- ☐ Probable 1 : A（主要項目のうち2を含む3項目以上）かつBを満たす
- ☐ Probable 2 : A（主要項目のうち2を含む3項目以上）かつCを満たす
- ☐ Probable 3 : A（主要項目のうち2を含む2項目以上と補助項目2項目以上）かつBを満たす
- ☐ Probable 4 : A（主要項目のうち2を含む2項目以上と補助項目2項目以上）かつCを満たす
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

【主要項目】			
1. 乳幼児期発症	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2. 白内障：学齢期前に発症、両側性、急速進行性	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. 知的障害	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
4. 小脳症状	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
5. 運動発達遅滞、筋力低下	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
【補助項目】			
1. 低身長	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 骨格異常（脊柱変形、外反扁平足、短趾症など）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. 斜視、眼球運動障害	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
4. 原発性（高ゴナドトロピン性）性腺機能低下	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

B. 頭部画像所見

虫部に強い小脳萎縮	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

C. 筋生検

乳幼児期より縁取り空胞の存在	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

D. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ SIL1 にホモ接合性変異	☐ SIL1 に複合ヘテロ接合性変異

E. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1. Congenital cataracts, facial dysmorphism, and neuropathy (CCFDN; OMIM 604168)	
☐ 2. GBA2-related Marinesco-Sjögren-like syndrome	
☐ 3. Cerebellar ataxia, impaired intellectual development, and disequilibrium syndrome 1 (OMIM 604168)	
☐ 4. ITM2B-related cerebral amyloid angiopathy 2 (OMIM 117300)	
☐ 5. Congenital muscular dystrophy with cataracts and mild cognitive impairment (OMIM 617404)	
☐ 6. Mitochondrial disease	

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS)

☐ 0. まったく症候がない
☐ 1. 症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
☐ 2. 軽度の障害 （発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）
☐ 3. 中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）
☐ 4. 中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
☐ 5. 重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）

食事・栄養

☐ 0. 症候なし
☐ 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
☐ 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
☐ 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
☐ 4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする
☐ 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
- ☐ 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
- ☐ 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
- ☐ 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
- ☐ 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

136 片側巨脳症

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

症状（A）のいずれかおよび脳波所見（B-2.）にて本疾患を疑い、頭部画像所見（B-1.）にて患側大脳半球の二葉以上が対側より大きいことを確認して診断	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当

A. 症状

	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
	ありの場合		
1. 難治のてんかん発作 （新生児期から乳幼児期に発症）	☐ 焦点発作	☐ てんかん性スパズム	
	☐ 強直発作	☐ 大田原症候群の症状	
	☐ その他		
2. 不全片麻痺	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. 知的発達の遅れ	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

B. 検査所見

1. 画像検査所見：早くは新生児期またはその後の頭部 CT/MRI にて患側大脳半球が全体的あるいは部分的（二葉以上）に巨大化している	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2. 生理学的所見：脳波では、患側に焦点性突発性異常波を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 巨大化しない片側性大脳皮質形成障害	☐ 限局性皮質異形成		
☐ 左右差のある多小脳回	☐ 腫瘍性病変（グリア系腫瘍）		

■ 重症度分類に関する事項

下記の精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分および障害者総合支援法における「精神症状・能力障害二軸評価」(2) 能力障害評価で、次のいずれかに該当する	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 「G40 てんかん」の障害等級が1級程度で、能力障害評価1～5のいずれかを満たす ☐ 「G40 てんかん」の障害等級が2級程度で、能力障害評価3～5のいずれかを満たす ☐ 「G40 てんかん」の障害等級が3級程度で、能力障害評価4～5のいずれかを満たす	

「G40 てんかん」の障害等級判定区分

☐ ハ、ニの発作が月に1回以上ある（1級程度） ☐ イ、ロの発作が月に1回以上ある、またはハ、ニの発作が年に2回以上ある（2級程度） ☐ イ、ロの発作が月に1回未満、またはハ、ニの発作が年に2回未満である（3級程度）
てんかん発作のタイプ イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作 ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作 ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作 ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作

「精神症状・能力障害二軸評価」 (2) 能力障害評価

☐ 1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る ☐ 2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける ☐ 3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする ☐ 4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する ☐ 5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

血液・生化学的検査・病理所見（診断時）

1. 血液・生化学的検査所見：特異的所見なし	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2. 病理所見：神経細胞系およびグリア細胞系両方の分化・遊走・成熟障害がみられる	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

臨床所見（記載時点）

基礎疾患	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
	☐ 神経皮膚症候群 ☐ その他の疾患 *その他の疾患を選択の場合、以下に記入			
知的障害の程度	IQ/DQ	☐ IQ ☐ DQ		
	もしくは	☐ 正常 ☐ 軽度 ☐ 中等度 ☐ 重度 ☐ 最重度		
外科治療	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
てんかん発作に有効であった治療法 *発作の頻度もしくは重症度が50%程度以上減少した場合を有効とする	☐ ACTH ☐ CBZ ☐ CLB ☐ CZP ☐ DZP ☐ ESM ☐ FFA ☐ GBP ☐ KBr ☐ LCM ☐ LEV ☐ LTG ☐ NZP ☐ PB/PRM ☐ PER ☐ PHT ☐ PIR ☐ RFN ☐ ST ☐ Steroid ☐ STP ☐ TPM ☐ VGB ☐ VitB6 ☐ VPA ☐ ZNS ☐ ケトン食 ☐ てんかん外科 ☐ VNS ☐ その他の治療法 *その他の治療法を選択の場合、以下に記入			

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	トイレ動作	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	入浴	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 不能	
	着替え	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排便コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排尿コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

137 限局性皮質異形成

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）	
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）	
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ	
☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄		
発症時期	西暦	年 月
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度	
	☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし	
	☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし	
	☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

＜診断のカテゴリー＞

- | |
|--|
| ☐ 症状A1 と検査B3 からてんかんと診断し、検査B2 で特徴的な所見が見られるもの |
| ☐ 症状A1 と検査B3 からてんかんと診断し、手術の結果、検査B4 で特徴的な所見が見られるもの |
| ☐ いずれにも該当しない |

FCD の分類（検査B4 が行われた場合）

- | |
|---|
| ☐ FCD タイプ 1a：微小柱状構造の増生 |
| ☐ FCD タイプ 1b：層構造の異常 |
| ☐ FCD タイプ 1c：垂直および水平方向の異常 |
| ☐ FCD タイプ 2a：異型ニューロン |
| ☐ FCD タイプ 2b：異型ニューロンとバルーン細胞 |
| ☐ FCD タイプ 3a：海馬硬化症に関連する皮質層形成異常 |
| ☐ FCD タイプ 3b：脳腫瘍に近接する皮質層形成異常 |
| ☐ FCD タイプ 3c：脳血管奇形に近接する皮質層形成異常 |
| ☐ FCD タイプ 3d：脳卒中など周産期病変に近接する皮質層形成異常 |
| ☐ 白質：異所性ニューロン過多を伴う mMCD 乏突起細胞の増生を伴う mMCD (MOGHE) |
| ☐ 組織病理学的に明確な FCD 像を欠くもの：皮質構造異常を確定できず組織病理学的に FCD タイプ 1～3 に当てはまらない |

A. 症状

1. 種々のてんかん発作のいずれかがみられる		☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
てんかん発作型	☐ 全般起始発作 ☐ 焦点意識保持発作 ☐ 焦点意識減損発作 ☐ 焦点起始両側強直間代発作 ☐ てんかん性スパズム			
2. 乳幼児～学童期に多いが、中学生以降あるいは成人でも発症する。				
発症時期	☐ 乳幼児～学童期 ☐ 中学生以降 ☐ その他または不明			
3. 知的発達の遅れなどの他の障害を伴うこともある。				

B. 検査所見

1. 血液・生化学的検査所見：特異的所見なしに該当	
2. 画像検査所見：脳回パターンの異常、大脳皮質厚の異常の他、皮質白質境界の不鮮明、FLAIR 撮像での高信号が FCD やその周辺の白質に見られる。または、transmantle sign が見られる	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
3. 生理学的所見：脳波では局在性異常波が記録される ※特に反復性棘波が記録されると FCD の可能性が高い。 脳磁図による双極子の集積も参考になる。	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
4. 病理所見：以下のいずれかに該当する。 該当するものに☑を記入する。	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ タイプ 1：皮質神経細胞の配列に乱れを認めるものの、異型細胞を伴わない ☐ タイプ 2：皮質神経細胞の配列が激しく乱れ、異型細胞（dysmorphic neuron や balloon cell）の出現を伴う ☐ タイプ 3：海馬硬化症、腫瘍、血管奇形など病因論的に異なる他の病変の周囲にみられる皮質構築異常を認める ☐ 白質の異常：異所性ニューロン過多を伴う軽微大脳皮質形成異常、もしくは、乏突起細胞の増生を伴う軽微大脳皮質形成異常（MOGHE）を認める ☐ その他（解剖学的に確定できない点を説明する報告書を添付すること）	

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 種々の腫瘍 ☐ 血管病変 ☐ 結節性硬化症 ☐ 片側巨脳症	

■ 重症度分類に関する事項

下記の精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分および障害者総合支援法における「精神症状・能力障害二軸評価」(2) 能力障害評価で、次のいずれかに該当する	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 「G40 てんかん」の障害等級が1級程度で、能力障害評価1～5のいずれかを満たす ☐ 「G40 てんかん」の障害等級が2級程度で、能力障害評価3～5のいずれかを満たす ☐ 「G40 てんかん」の障害等級が3級程度で、能力障害評価4～5のいずれかを満たす	

「G40 てんかん」の障害等級判定区分

☐ ハ、ニの発作が月に1回以上ある（1級程度） ☐ イ、ロの発作が月に1回以上ある、またはハ、ニの発作が年に2回以上ある（2級程度） ☐ イ、ロの発作が月に1回未満、またはハ、ニの発作が年に2回未満である（3級程度）
てんかん発作のタイプ イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作 ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作 ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作 ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作

「精神症状・能力障害二軸評価」 (2) 能力障害評価

☐ 1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る ☐ 2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける ☐ 3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする ☐ 4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する ☐ 5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

症状（診断時）

精神発達遅滞などの他の障害	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

遺伝学的検査

遺伝子検査の実施	☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施
変異のあった遺伝子			

臨床所見（診断時）

外科治療	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
異形成の局在	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
	☐ 前頭葉	☐ 側頭葉	☐ 頭頂葉
	☐ 後頭葉	☐ その他	☐ 両側
神経症状の有無	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
	☐ 運動麻痺	☐ 不随意運動	☐ 感覚障害
	☐ 高次脳機能障害	☐ てんかん性脳症	☐ その他
てんかん重積状態	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

140 ドラベ症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）	
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）	
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ	
☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄		
発症時期	西暦	年 月
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度	
	☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし	
	☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし	
	☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite：神経学的異常の明らかなでない児が生後1～20か月でA1を発症し、A2、Bを満たし、A3、4のいずれかを有し、Dの各疾患について臨床脳波学的に除外されるもののうち、遺伝子検査において本症候群責任遺伝子の病的バリエントを有するもの
- ☐ Probable：神経学的異常の明らかなでない児が生後1～20か月でA1を発症し、A2、Bを満たし、A3、4のいずれかを有し、Dの各疾患について臨床脳波学的に除外されるもののうち、遺伝子検査において本症候群責任遺伝子の病的バリエントを有さないか未検査のもの
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

1. 全身又は片側のけいれん性発作を反復する	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 発熱、入浴、もしくはワクチン接種による発作誘発がある	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. けいれん性のでんかん重積ないし発作群発がある	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
4. 焦点発作、ミオクロニー発作、非定型欠伸発作、意識混濁発作も出現することがある	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

B. 検査所見

画像検査：てんかんの原因と考えられる異常を認めないが、幼児期以後は非特異的大脳萎縮や海馬萎縮を認めることがある	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施
☐ SCN1A ☐ SCN1B ☐ SCN2A ☐ GABRG2			

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 複雑型熱性けいれん	☐ 素因性熱性けいれんプラススペクトラム		
☐ 焦点てんかん	☐ 乳児ミオクロニーてんかん		
☐ レノックス・ガストー症候群	☐ ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん		
☐ PCDH19 関連症候群	☐ 早期乳児発達性てんかん性脳症		

■ 重症度分類に関する事項

下記の精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分および障害者総合支援法における「精神症状・能力障害二軸評価」(2) 能力障害評価で、次のいずれかに該当する	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 「G40 てんかん」の障害等級が1級程度で、能力障害評価1～5のいずれかを満たす ☐ 「G40 てんかん」の障害等級が2級程度で、能力障害評価3～5のいずれかを満たす ☐ 「G40 てんかん」の障害等級が3級程度で、能力障害評価4～5のいずれかを満たす	

「G40 てんかん」の障害等級判定区分

☐ ハ、ニの発作が月に1回以上ある（1級程度） ☐ イ、ロの発作が月に1回以上ある、またはハ、ニの発作が年に2回以上ある（2級程度） ☐ イ、ロの発作が月に1回未満、またはハ、ニの発作が年に2回未満である（3級程度）
てんかん発作のタイプ イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作 ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作 ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作 ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作

「精神症状・能力障害二軸評価」 (2) 能力障害評価

☐ 1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る ☐ 2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける ☐ 3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする ☐ 4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する ☐ 5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

検査所見（新規：申請時）

1. 血液・生化学的検査：特異的所見なし	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2. 病理検査：特異的な所見なし	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
3. 生理学的検査：背景活動の徐波化、広汎性（多）棘徐波、多焦点性棘波が年齢に伴って消長する	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

臨床所見（申請時）

急性脳症	☐ 1. あり					☐ 2. なし					☐ 3. 不明				
神経発達症	☐ 1. あり					☐ 2. なし					☐ 3. 不明				
知的障害の程度	IQ/DQ		☐ IQ		☐ DQ										
	もしくは		☐ 正常		☐ 軽度		☐ 中等度		☐ 重度		☐ 最重度				
運動失調	☐ 1. あり					☐ 2. なし					☐ 3. 不明				
海馬硬化	☐ 1. あり					☐ 2. なし					☐ 3. 不明				
てんかん発作に有効であった治療法 *発作の頻度もしくは重症度が50%程度以上減少した場合を有効とする	☐ ACTH		☐ CBZ		☐ CLB		☐ CZP		☐ DZP						
	☐ ESM		☐ FFA		☐ GBP		☐ KBr		☐ LCM						
	☐ LEV		☐ LTG		☐ NZP		☐ PB/PRM		☐ PER						
	☐ PHT		☐ PIR		☐ RFN		☐ ST		☐ Steroid						
	☐ STP		☐ TPM		☐ VGB		☐ VitB6		☐ VPA						
	☐ ZNS		☐ ケトン食		☐ てんかん外科				☐ VNS						
	☐ その他の治療法 *その他の治療法を選択の場合、以下に記入														

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

143 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

Definite：症状A1、2 及びBを満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外できる	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当

A. 症状

1) 発症までの発達が通常は正常～軽度遅滞	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2) 生後6か月～8歳発症のミオクロニー脱力発作 (意識障害を伴わない突然の失立転倒発作)	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

B. 検査所見

生理学的所見：発作間欠期脳波所見で、全般性2～6Hz棘徐波あるいは多棘徐波異常を認め、背景脳波に単形性の両側頭頂部θ律動を認めることもある。持続性の焦点性異常は認めない。	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には ☒ を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ ウェスト症候群（乳児てんかん性スパズム症候群）	☐ 乳児ミオクロニーてんかん		
☐ 睡眠時棘徐波活性化を示す（発達性）てんかん性脳症	☐ レノックス・ガストー症候群		
☐ 亜急性硬化性全脳炎	☐ 神経セロイドリポフスチン症2型		

■ 重症度分類に関する事項

下記の精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分および障害者総合支援法における「精神症状・能力障害二軸評価」（2）能力障害評価で、次のいずれかに該当する	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 「G40 てんかん」の障害等級が1級程度で、能力障害評価1～5のいずれかを満たす			
☐ 「G40 てんかん」の障害等級が2級程度で、能力障害評価3～5のいずれかを満たす			
☐ 「G40 てんかん」の障害等級が3級程度で、能力障害評価4～5のいずれかを満たす			

「G40 てんかん」の障害等級判定区分

☐ ハ、ニの発作が月に1回以上ある（1級程度）
☐ イ、ロの発作が月に1回以上ある、またはハ、ニの発作が年に2回以上ある（2級程度）
☐ イ、ロの発作が月に1回未満、またはハ、ニの発作が年に2回未満である（3級程度）
てんかん発作のタイプ イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作 ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作 ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作 ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作

「精神症状・能力障害二軸評価」 (2) 能力障害評価

- ☐ 1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
- ☐ 2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
- ☐ 3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
- ☐ 4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
- ☐ 5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

症状（新規：初発時）

1) 全般性強直間代発作、非定型欠神発作の合併	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2) 20～50%で、経過中に強直発作を合併	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

検査所見（新規：初発時）

画像検査所見：正常	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

臨床所見（診断時）

ミオクロニー脱力発作の残存	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明				
残存てんかん発作	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明				
	☐ 全般発作 ☐ 焦点発作				
症候群変容	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明				
	☐ レノックス・ガストー症候群				
	☐ 全般てんかん ☐ 焦点てんかん ☐ その他				
脳波所見（rapid rhythm/runs of fast waves の有無）	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明				
てんかん発作に有効であった治療法 *発作の頻度もしくは重症度が 50%程度以上減少した場合を有効とする	☐ ACTH	☐ CBZ	☐ CLB	☐ CZP	☐ DZP
	☐ ESM	☐ FFA	☐ GBP	☐ KBr	☐ LCM
	☐ LEV	☐ LTG	☐ NZP	☐ PB/PRM	☐ PER
	☐ PHT	☐ PIR	☐ RFN	☐ ST	☐ Steroid
	☐ STP	☐ TPM	☐ VGB	☐ VitB6	☐ VPA
	☐ ZNS	☐ ケトン食	☐ てんかん外科	☐ VNS	
	☐ その他の治療法 *その他の治療法を選択の場合、以下に記入				

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

144 レノックス・ガストー症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : Aの3項目とBの3項目とCを満たす
- ☐ Probable : Aの3項目とBのうち2項目以上とCを満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外できる
- ☐ Possible : Aの3項目とBのうち1項目以上とCを満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外できる
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

1. 発症時期は小児期（主に8歳未満で、3～5歳が最多）	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 複数のてんかん発作型を有する	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
3. 精神発達遅滞を合併する	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

B. 発作症状

1. 強直発作を有する	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 非定型欠神発作を有する、または有していた	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
3. 脱力発作を有する、または有していた	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

C. 検査所見

脳波：睡眠中の速波律動（全般性・両側対称性の10～20Hzの速波律動）と、全般性遅棘徐波（2～2.5Hzの棘徐波・鋭徐波）を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん ☐ 非定型良性焦点てんかん ☐ 睡眠時棘徐波活性化を示す発達性てんかん性脳症あるいは睡眠時棘徐波活性化を示すてんかん性脳症 ☐ ドラベ症候群	

■ 重症度分類に関する事項

下記の精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分および障害者総合支援法における「精神症状・能力障害二軸評価」(2) 能力障害評価で、次のいずれかに該当する	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 「G40 てんかん」の障害等級が1級程度で、能力障害評価1～5のいずれかを満たす ☐ 「G40 てんかん」の障害等級が2級程度で、能力障害評価3～5のいずれかを満たす ☐ 「G40 てんかん」の障害等級が3級程度で、能力障害評価4～5のいずれかを満たす	

「G40 てんかん」の障害等級判定区分

☐ ハ、ニの発作が月に1回以上ある（1級程度） ☐ イ、ロの発作が月に1回以上ある、またはハ、ニの発作が年に2回以上ある（2級程度） ☐ イ、ロの発作が月に1回未満、またはハ、ニの発作が年に2回未満である（3級程度）
てんかん発作のタイプ イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作 ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作 ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作 ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作

「精神症状・能力障害二軸評価」 (2) 能力障害評価

☐ 1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る ☐ 2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける ☐ 3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする ☐ 4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する ☐ 5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

臨床所見（判明している最新の状況）

原因・背景疾患	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明				
	ありの場合その詳細				
	☐ 周産期障害 ☐ 皮質形成異常 ☐ 腫瘍 ☐ 脳血管障害 ☐ 神経皮膚症候群 ☐ 染色体・遺伝子異常 ☐ 脳炎・脳症後遺症 ☐ その他の背景				
	*染色体・遺伝子異常、その他の背景を選択の場合、以下に記入				
頭部 CT/MRI 所見	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明				
	ありの場合その詳細				
	☐ 局在性所見 ☐ 全般性所見				
併存症	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明				
	ありの場合その詳細				
	☐ 知的障害 ☐ 精神症状 ☐ 神経症状 ☐ その他 *知的障害の場合、以下より選択				
	☐ 軽度 ☐ 中等度 ☐ 重度 ☐ 最重度				
社会生活状況	☐ 就労／学生（一般） ☐ 就労／学生（障害） ☐ 就労訓練 ☐ 生活介護 ☐ 家事 ☐ 無職 ☐ 施設入所 ☐ 入院 ☐ その他				
てんかん発作に有効であった治療法 *発作の頻度もしくは重症度が50%程度以上減少した場合を有効とする	☐ ACTH ☐ BRV ☐ CBZ ☐ CLB ☐ CZP ☐ DZP ☐ ESM ☐ FFA ☐ GBP ☐ KBr/NaBr ☐ LCM ☐ LEV ☐ LTG ☐ NZP ☐ PB/PRM ☐ PER ☐ PHT ☐ PIR ☐ RFN ☐ ST ☐ Steroid ☐ STP ☐ TPM ☐ VGB ☐ VitB6 ☐ VPA ☐ ZNS ☐ ケトン食 ☐ 焦点切除術 ☐ 脳梁離断 ☐ 多脳葉離断 ☐ DBS ☐ VNS ☐ その他の治療法 *その他の治療法を選択の場合、以下に記入				

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦					年			月			日
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号						被保険者記号					
	被保険者番号						被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

145 ウエスト症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : Aの3項目とBを満たす
- ☐ Probable : Aの1、2とBを満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外できる
- ☐ Possible : Aの1、2のみ満たす
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

1. 発症年齢は生後1～24か月（多くは3～12か月）	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2. 屈曲、伸展、または混合性のでんかん性スパズム（ES）。しばしば群発（シリーズ形成）する。	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
3. 精神運動発達の停滞ないし退行：スパズム発症後の発達鈍化はあるが、経過初期にはみられないこともある（既存の重大な発達障害を持つ児では判断困難）。	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

B. 検査所見

生理学的検査：発作間欠期脳波所見でヒプスアリスミア、多焦点性、焦点性てんかん様放電（スパズム発症後すぐにみられることがある）がみられる。	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病等を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病等には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 早期乳児発達性てんかん性脳症	☐ 乳児ミオクロニーてんかん		
☐ 良性睡眠時ミオクローヌス	☐ 乳児期の良性ミオクローヌス		
☐ 乳児痙攣	☐ 胃食道逆流あるいはSandifer 症候群		
☐ 乳児期の身震い発作	☐ benign infantile head drops	☐ 過剰驚愕症	

■ 重症度分類に関する事項

下記の精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分および障害者総合支援法における「精神症状・能力障害二軸評価」（2）能力障害評価で、次のいずれかに該当する	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 「G40 てんかん」の障害等級が1級程度で、能力障害評価1～5のいずれかを満たす			
☐ 「G40 てんかん」の障害等級が2級程度で、能力障害評価3～5のいずれかを満たす			
☐ 「G40 てんかん」の障害等級が3級程度で、能力障害評価4～5のいずれかを満たす			

「G40 てんかん」の障害等級判定区分

- ☐ ハ、ニの発作が月に1回以上ある（1級程度）
- ☐ イ、ロの発作が月に1回以上ある、またはハ、ニの発作が年に2回以上ある（2級程度）
- ☐ イ、ロの発作が月に1回未満、またはハ、ニの発作が年に2回未満である（3級程度）

てんかん発作のタイプ

- イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作
- ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作
- ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作
- ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作

「精神症状・能力障害二軸評価」 (2) 能力障害評価

- ☐ 1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
- ☐ 2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
- ☐ 3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
- ☐ 4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
- ☐ 5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項
遺伝学的検査（新規）

遺伝子異常の有無	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
変異のあった遺伝子	

臨床所見（診断時）

原因・背景疾患	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	ありの場合その詳細
	☐ 周産期障害 ☐ 皮質形成異常 ☐ 腫瘍
	☐ 脳血管障害 ☐ 神経皮膚症候群 ☐ 代謝障害
	☐ 脳炎・脳症後遺症 ☐ その他の背景 *その他の背景を選択の場合、以下に記入
頭部 CT/MRI 所見	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	ありの場合その詳細
	☐ 局在性所見 ☐ 全般性所見
併存症	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	ありの場合その詳細（複数選択可）
	☐ 知的障害 ☐ 精神症状 ☐ 神経症状 ☐ その他 *知的障害の場合、以下より選択
	☐ 軽度 ☐ 中等度 ☐ 重度 ☐ 最重度
ACTH 療法の効果	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	ありの場合その詳細
	☐ 発作消失 ☐ 発作残存

てんかん発作に有効であった治療法 *発作の頻度もしくは重症度が 50%程度以上減少した場合を有効とする	☐ ACTH ☐ CBZ ☐ CLB ☐ CZP ☐ DZP ☐ ESM ☐ FFA ☐ GBP ☐ KBr ☐ LCM ☐ LEV ☐ LTG ☐ NZP ☐ PB/PRM ☐ PER ☐ PHT ☐ PIR ☐ RFN ☐ ST ☐ Steroid ☐ STP ☐ TPM ☐ VGB ☐ VitB6 ☐ VPA ☐ ZNS ☐ ケトン食 ☐ てんかん外科 ☐ VNS ☐ その他の治療法 *その他の治療法を選択の場合、以下に記入
残存てんかん発作	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	ありの場合その詳細
	☐ 全般発作 ☐ 焦点発作
症候群変容	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	ありの場合その詳細
	☐ レノックス・ガストー症候群 ☐ 全般てんかん ☐ 焦点てんかん ☐ その他

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

146 大田原症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）	
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）	
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ	
☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄		
発症時期	西暦	年 月
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級 ☐ 4級 ☐ 5級 ☐ 6級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

Definite：AとBを満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外できる	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当

A. 症状

生後3か月以内、特に新生児期に発症するてんかん性スパズム。焦点発作を合併することもある。		☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
てんかん発作型 (複数選択可)	☐ てんかん性スパズム ☐ 焦点発作 ☐ ミオクローヌス ☐ その他 ＊てんかん性スパズムを選択の場合、以下に発症月齢を記入			
	発症月齢		か月	

B. 検査所見

脳波所見：発作間欠時に覚醒時と睡眠時で持続するサブプレッション・バーストパターン（ただし脳波が睡眠時しか記録できず、覚醒時にもサブプレッション・バーストパターンが持続すると推測される症例は含まれうる）。	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には ☒ を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 早期ミオクロニー脳症 ☐ ウエスト症候群（大田原症候群からの変容を除く）			

■ 重症度分類に関する事項

下記の精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分および障害者総合支援法における「精神症状・能力障害二軸評価」（2）能力障害評価で、次のいずれかに該当する	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 「G40 てんかん」の障害等級が1級程度で、能力障害評価1～5のいずれかを満たす ☐ 「G40 てんかん」の障害等級が2級程度で、能力障害評価3～5のいずれかを満たす ☐ 「G40 てんかん」の障害等級が3級程度で、能力障害評価4～5のいずれかを満たす			

「G40 てんかん」の障害等級判定区分

☐ ハ、ニの発作が月に1回以上ある（1級程度） ☐ イ、ロの発作が月に1回以上ある、またはハ、ニの発作が年に2回以上ある（2級程度） ☐ イ、ロの発作が月に1回未満、またはハ、ニの発作が年に2回未満である（3級程度）

てんかん発作のタイプ

- イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作
- ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作
- ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作
- ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作

「精神症状・能力障害二軸評価」 (2) 能力障害評価

- ☐ 1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
- ☐ 2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
- ☐ 3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
- ☐ 4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
- ☐ 5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ その他の事項
遺伝学的検査（新規）

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ STXBP1 ☐ ARX ☐ KCNQ2 ☐ SCN2A ☐ その他の遺伝子 *その他の遺伝子を選択の場合、以下に記入	

臨床所見（記載時点） *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

頭部CT/MRI 所見	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	ありの場合その所見		
	☐ 局在性所見 ☐ 全般性所見		
症候群変容	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	ありの場合その詳細		
	☐ ウエスト症候群 ☐ レノックス・ガストー症候群 ☐ 全般てんかん ☐ 焦点てんかん ☐ その他		
	変容の年齢 (1歳未満の場合は月齢を記入)		歳 か月
知的障害の程度	IQ/DQ	☐ IQ ☐ DQ	
	もしくは	☐ 正常 ☐ 軽度 ☐ 中等度 ☐ 重度 ☐ 最重度	
併存症	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	ありの場合、 詳細	☐ 神経学的障害 *神経学的障害を選択の場合、以下に記入	
		☐ その他の併存症 *その他の併存症を選択の場合、以下に記入	

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

147 早期ミオクロニー脳症

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	発症者続柄		
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）		
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）		
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄			
発症時期	西暦 年 月		
社会保障			
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし		
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5		
生活状況			
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである		
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない		
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない		
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい		
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる		
手帳取得状況			
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）		
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり		
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）		
人工呼吸器等装着者認定基準に該当			
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明			

■ 診断基準に関する事項

＜診断のカテゴリー＞

Definite: 生後1か月未満(まれに3か月以内)の児にAの1と2およびBを認め、Cの鑑別すべき疾患を除外できる	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当

A. 症状

1. 不規則で部分的なミオクローヌス(易変ミオクローヌス)が睡眠時・覚醒時ともに見られる	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 微細な発作、自動症、無呼吸、顔面紅潮などを伴う多彩な焦点発作がみられる	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

B. 検査所見

生理学的検査: 脳波では正常な背景活動や睡眠活動はなく、覚醒時・睡眠時ともにサプレッション・バーストパターンを示す(覚醒時には明瞭でなく、睡眠時にのみ見られることもある)	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明または未実施

C. 鑑別診断

以下の疾患を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾患には☑を記入する	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 新生児期の種々の脳症	☐ 大田原症候群		

■ 重症度分類に関する事項

下記の精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分および障害者総合支援法における「精神症状・能力障害二軸評価」(2) 能力障害評価で、次のいずれかに該当する	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 「G40 てんかん」の障害等級が1級程度で、能力障害評価1～5のいずれかを満たす ☐ 「G40 てんかん」の障害等級が2級程度で、能力障害評価3～5のいずれかを満たす ☐ 「G40 てんかん」の障害等級が3級程度で、能力障害評価4～5のいずれかを満たす	

「G40 てんかん」の障害等級判定区分

☐ ハ、ニの発作が月に1回以上ある(1級程度) ☐ イ、ロの発作が月に1回以上ある、またはハ、ニの発作が年に2回以上ある(2級程度) ☐ イ、ロの発作が月に1回未満、またはハ、ニの発作が年に2回未満である(3級程度)
てんかん発作のタイプ イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作 ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作 ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作 ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作

「精神症状・能力障害二軸評価」 (2) 能力障害評価

☐ 1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る ☐ 2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける ☐ 3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする ☐ 4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する ☐ 5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項
遺伝学的検査（新規）

遺伝子異常の有無	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
変異のあった遺伝子	

臨床所見（記載時点）

原因・背景疾患	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	ありの場合その詳細
	☐ 周産期障害 ☐ 皮質形成異常 ☐ 腫瘍 ☐ 脳血管障害 ☐ 神経皮膚症候群 ☐ 代謝障害 ☐ 脳炎・脳症 ☐ その他の背景 *その他の背景を選択の場合、以下に記入
最重度の精神運動発達遅滞を残す	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
頭部 CT/MRI 所見	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	ありの場合その詳細
	☐ 局在性所見 ☐ 全般性所見
てんかん発作に有効であった治療法 *発作の頻度もしくは重症度が 50%程度以上減少した場合を有効とする	☐ ACTH ☐ CBZ ☐ CLB ☐ CZP ☐ DZP ☐ ESM ☐ FFA ☐ GBP ☐ KBr ☐ LCM ☐ LEV ☐ LTG ☐ NZP ☐ PB/PRM ☐ PER ☐ PHT ☐ PIR ☐ RFN ☐ ST ☐ Steroid ☐ STP ☐ TPM ☐ VGB ☐ VitB6 ☐ VPA ☐ ZNS ☐ ケトン食 ☐ てんかん外科 ☐ VNS ☐ その他の治療法 *その他の治療法を選択の場合、以下に記入

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦		年 月
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

148 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

Definite：生後6か月未満の児にA1とB1を認め、 Cの鑑別すべき疾患を除外できる	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当

A. 症状

1. 発作中に発作焦点部位が移動する焦点起始発作 (多くは運動発作)	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

B. 検査所見

1. 生理学的検査：初期にはてんかん性異常波はまれで、背景波が徐波化を示す。その後、多焦点性棘波が出現する。発作中には脳波焦点が対側または同側の離れた部分に移動し、一つの発作時発射が終わる前に次の発作時発射がはじまる。	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾患を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾患には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 新生児期のけいれん	☐ 急性脳炎・脳症	☐ ピリドキシン依存症	
☐ ピリドキシンリン酸依存症	☐ アルパース (Alpers) 病		
☐ 自然終息性 (家族性) 新生児てんかん	☐ 自然終息性家族性新生児乳児てんかん		
☐ 自然終息性 (家族性) 乳児てんかん	☐ 早期ミオクロニー脳症		

■ 重症度分類に関する事項

下記の精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分および障害者総合支援法における「精神症状・能力障害二軸評価」(2) 能力障害評価で、次のいずれかに該当する	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 「G40 てんかん」の障害等級が1級程度で、能力障害評価1～5のいずれかを満たす			
☐ 「G40 てんかん」の障害等級が2級程度で、能力障害評価3～5のいずれかを満たす			
☐ 「G40 てんかん」の障害等級が3級程度で、能力障害評価4～5のいずれかを満たす			

「G40 てんかん」の障害等級判定区分

☐ ハ、ニの発作が月に1回以上ある (1級程度)
☐ イ、ロの発作が月に1回以上ある、またはハ、ニの発作が年に2回以上ある (2級程度)
☐ イ、ロの発作が月に1回未満、またはハ、ニの発作が年に2回未満である (3級程度)

てんかん発作のタイプ

- イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作
- ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作
- ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作
- ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作

「精神症状・能力障害二軸評価」 (2) 能力障害評価

- ☐ 1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
- ☐ 2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
- ☐ 3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
- ☐ 4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
- ☐ 5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

症状（新規）

1. てんかん発作はしばしば無呼吸、顔面紅潮、流涎などの自律神経症状を伴う	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. てんかん発作は群発ないしシリーズをなして頻発する	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

遺伝学的検査（申請時）

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施
☐ KCNT1 ☐ SCN1A ☐ SCN2A ☐ PLCB1 ☐ SCN8A ☐ TBC1D24 ☐ SLC25A22 ☐ その他の遺伝子 *その他の遺伝子を選択の場合、以下に記入			

臨床所見（申請時）

頭部 CT/MRI 所見	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
	ありの場合その所見			
	☐ 局在性所見 ☐ 全般性所見			
知的障害の程度	IQ/DQ	☐ IQ ☐ DQ		
	もしくは	☐ 正常 ☐ 軽度 ☐ 中等度 ☐ 重度 ☐ 最重度		
てんかん発作に有効であった治療法 *発作の頻度もしくは重症度が50%程度以上減少した場合を有効とする	☐ ACTH ☐ CBZ ☐ CLB ☐ CZP ☐ DZP ☐ ESM ☐ FFA ☐ GBP ☐ KBr ☐ LCM ☐ LEV ☐ LTG ☐ NZP ☐ PB/PRM ☐ PER ☐ PHT ☐ PIR ☐ RFN ☐ ST ☐ Steroid ☐ STP ☐ TPM ☐ VGB ☐ VitB6 ☐ VPA ☐ ZNS ☐ ケトン食 ☐ てんかん外科 ☐ VNS ☐ その他の治療法 *その他の治療法を選択の場合、以下に記入			

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

149 ^{けいれん}片側痙攣・^ひ片麻痺・てんかん症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）	
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）	
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ	
☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄		
発症時期	西暦	年 月
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

Definite : Aの3項目を全て、かつBの項目1つ以上を満たす	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当

A. 症状

1) 周産期歴と発達歴に異常なく、発症前に神経学的異常を認めない	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2) 急性期症状として痙攣発作（多くは片側性痙攣だが全般性痙攣であっても除外されない）で発症、その後1週間以上持続する片麻痺を呈する	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
3) 2)の発作後、1か月以降にてんかん発作（焦点発作、焦点起始両側強直間代発作（二次性全般化発作））を発症する	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	

B. 検査所見

1. 脳波所見： 急性期には、片麻痺の責任病変側に優位な鋭波を混じる律動的な1.5～3Hz 高振幅徐波が持続する。周波数は多様で、波形も多形性に富み、間代性の筋収突発性異常波は同期しない。慢性期には、局在に応じ鋭波などのてんかん性異常所見がみられる。	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2. 頭部画像所見	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 急性期 CT で責任病変側大脳半球の皮髄境界が不鮮明となり、低吸収を呈し、半球全体が腫大を示す ☐ 急性期 MRI では T2、拡散強調画像で病変側大脳半球の高信号を認め、同部の皮質下白質優位に ADC が低下し細胞性浮腫が示唆される※慢性期には病変は萎縮し、一部に層状壊死を示唆する所見が認められる ☐ 脳血流 SPECT、MR angiography で、急性期に病変側大脳半球の灌流増加を認める			

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 皮質異形成 ☐ 片側巨脳症などの片側脳形成異常を伴う難治てんかん ☐ ラスムッセン症候群			

■ 重症度分類に関する事項

下記の精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分および障害者総合支援法における「精神症状・能力障害二軸評価」(2) 能力障害評価で、次のいずれかに該当する	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 「G40 てんかん」の障害等級が1級程度で、能力障害評価1～5のいずれかを満たす ☐ 「G40 てんかん」の障害等級が2級程度で、能力障害評価3～5のいずれかを満たす ☐ 「G40 てんかん」の障害等級が3級程度で、能力障害評価4～5のいずれかを満たす	

「G40 てんかん」の障害等級判定区分

☐ ハ、ニの発作が月に1回以上ある(1級程度) ☐ イ、ロの発作が月に1回以上ある、またはハ、ニの発作が年に2回以上ある(2級程度) ☐ イ、ロの発作が月に1回未満、またはハ、ニの発作が年に2回未満である(3級程度)
てんかん発作のタイプ イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作 ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作 ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作 ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作

「精神症状・能力障害二軸評価」 (2) 能力障害評価

☐ 1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る ☐ 2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける ☐ 3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする ☐ 4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する ☐ 5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

臨床所見（てんかん発症時点）

片麻痺の側性	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明				
	☐ 右 ☐ 左				
てんかん発作に有効であった治療法 ＊発作の頻度もしくは重症度が 50%程度以上減少した場合を有効とする	☐ ACTH	☐ CBZ	☐ CLB	☐ CZP	☐ DZP
	☐ ESM	☐ FFA	☐ GBP	☐ KBr	☐ LCM
	☐ LEV	☐ LTG	☐ NZP	☐ PB/PRM	☐ PER
	☐ PHT	☐ PIR	☐ RFN	☐ ST	☐ Steroid
	☐ STP	☐ TPM	☐ VGB	☐ VitB6	☐ VPA
	☐ ZNS	☐ ケトン食	☐ てんかん外科	☐ VNS	
	☐ その他の治療法 ＊その他の治療法を選択の場合、以下に記入				

遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ SCN1A ☐ CACNA1A ☐ その他の遺伝子 ＊その他の遺伝子を選択の場合、以下に記入	

てんかん発作の状況

発作型（複数選択可）	
☐ 焦点意識減損発作 ☐ 焦点意識保持発作 ☐ 片側間代発作	
☐ 両側強直間代発作 ☐ 非定型欠神発作 ☐ その他の発作型	
＊その他の発作型を選択の場合、以下に記入	
現在の状況	☐ 発作残存 ☐ 発作消失

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

きょく

154 睡眠時 棘 徐波活性化を示す発達性てんかん性脳症及びてんかん性脳症

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : Aの1～5のうちの1項目以上および6とB1、2を満たす
- ☐ Probable : Aの1～5のうちの1項目以上および6とB1を満たす
- ☐ Possible : Aの6とB1を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外できる
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

1. 意識減損を伴うまたは伴わない焦点発作	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 片側または両側性の間代発作、強直間代発作	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. 定型および非定型欠神発作	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
4. 脱力発作	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
5. 陰性ミオクローヌス	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
6. 以下のいずれかの症状	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
該当する具体的な 症状	☐ 運動障害（失行、運動失調、構音障害など） ☐ 高次脳機能障害（言語障害、時間・空間の見当識障害など） ☐ 知的発達症 ☐ 注意欠如・多動症 ☐ 限局性学習症 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入		

B. 検査所見

1. 生理学的検査:脳波でノンレム睡眠期に緩徐(1.5-2.5Hz)棘徐波異常を認め、異常波は睡眠時に顕著に活性化される。具体的にはノンレム睡眠期に持続性に出現する両側広汎性棘徐波の割合(ノンレム睡眠中の棘徐波の出現持続時間/ノンレム睡眠時間)が概ね50%以上を目安とする。	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2. 運動・高次脳機能検査:運動検査、聴覚言語機能を含む高次脳機能検査および行動評価により種々の程度の障害を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 中心・側頭部棘波を示す自己終息性てんかん (SeLECTS)	
☐ レノックス・ガストー症候群	☐ 自己免疫性脳炎
☐ 使用薬剤によって本症候群に類似した睡眠時脳波の増悪を来し臨床症状を伴う症例	

■ 重症度分類に関する事項

下記の精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分および障害者総合支援法における「精神症状・能力障害二軸評価」(2) 能力障害評価で、次のいずれかに該当する	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 「G40 てんかん」の障害等級が1級程度で、能力障害評価1～5のいずれかを満たす	
☐ 「G40 てんかん」の障害等級が2級程度で、能力障害評価3～5のいずれかを満たす	
☐ 「G40 てんかん」の障害等級が3級程度で、能力障害評価4～5のいずれかを満たす	

「G40 てんかん」の障害等級判定区分

☐ ハ、ニの発作が月に1回以上ある (1級程度)
☐ イ、ロの発作が月に1回以上ある、またはハ、ニの発作が年に2回以上ある (2級程度)
☐ イ、ロの発作が月に1回未満、またはハ、ニの発作が年に2回未満である (3級程度)
てんかん発作のタイプ イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作 ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作 ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作 ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作

「精神症状・能力障害二軸評価」 (2) 能力障害評価

☐ 1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
☐ 2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
☐ 3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
☐ 4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
☐ 5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない



■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内



■ その他の事項

検査所見（全経過を通じて特異的な所見や病変を認めた場合に記入）

1. 血液・生化学的検査：特異的な所見なし	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 画像検査：MRI にて病変がみられる	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
	☐ 局在性所見 ☐ 全般性所見
3. 病理検査：特異的な所見なし	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

臨床所見（最重症時）

棘徐波の割合 （棘徐波の出現持続時間 ／non-REM 睡眠時間）	概ね	☐ 1) 85%以上 ☐ 2) 50%以上 85%未満 ☐ 3) 50%未満	
知的障害の程度	IQ/DQ	☐ IQ ☐ DQ	
	もしくは	☐ 正常 ☐ 軽度 ☐ 中等度 ☐ 重度 ☐ 最重度	
脳機能障害の詳細	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
	☐ 運動麻痺 ☐ 運動失調 ☐ 構音障害 ☐ その他の運動障害 ☐ 高次機能障害 ☐ 行動障害 ☐ 精神症状 ☐ その他		
	*高次脳機能障害の場合、以下より選択		
	☐ 失語 ☐ 失行・失認 ☐ 時間・空間の見当識障害 ☐ 注意障害 ☐ 学習障害 ☐ その他		
	*行動障害の場合、以下より選択		
	☐ 多動 ☐ 衝動性 ☐ その他		
背景病因	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	ありの場合、病因		
社会生活状況	☐ 就労／学生（一般） ☐ 就労／学生（障害） ☐ 就労訓練 ☐ 生活介護 ☐ 家事 ☐ 無職 ☐ 施設入所 ☐ 入院 ☐ その他		

てんかん発作に有効であった治療法 *発作の頻度もしくは重症度が 50%程度以上減少した場合を有効とする	☐ ACTH ☐ CBZ ☐ CLB ☐ CZP ☐ DZP ☐ ESM ☐ FFA ☐ GBP ☐ KBr ☐ LCM ☐ LEV ☐ LTG ☐ NZP ☐ PB/PRM ☐ PER ☐ PHT ☐ PIR ☐ RFN ☐ ST ☐ Steroid ☐ STP ☐ TPM ☐ VGB ☐ VitB6 ☐ VPA ☐ ZNS ☐ ケトン食 ☐ てんかん外科 ☐ VNS ☐ その他の治療法 *その他の治療法を選択の場合、以下に記入

遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ SRPX2 ☐ ELP4 ☐ GRIN2A ☐ その他の遺伝子 *その他の遺伝子を選択の場合、以下に記入	

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

155 ランドウ・クレフナー症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

Definite : Aの1、2、を満たし、Bを満たす	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当

A. 症状

1. 聴覚失認、語聾などの聴覚言語障害が思春期まで（概ね2～10歳）に発症	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2. 言語能力の退行（感覚失語、時に全失語にいたる）。一部の症例では一過性の改善を示す。	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

B. 検査所見

脳波検査では棘波、棘徐波を、両側性、全般性に認める。焦点性異常の側性は一定せず、多焦点を呈することが多い。ノンレム睡眠期に緩徐（1.5-2.5Hz）棘徐波異常を認め、異常波は睡眠時に顕著に活性化される。具体的にはノンレム睡眠期に持続性に出現する両側広汎性棘徐波の割合（ノンレム睡眠中の棘徐波の出現持続時間/ノンレム睡眠時間）が概ね50%以上を目安とする。	☐ 1. 該当			☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
	脳波所見の変化				
	☐ 両側性棘徐波		☐ 焦点性異常波		
	☐ 多焦点性異常波		☐ 突発性異常波の消失		
	☐ 正常化		☐ その他の変化		
	*両側性棘徐波の場合、以下より選択				
	☐ 残存		☐ 消失		
	*その他の変化を選択の場合、以下に記入				

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 中心側頭部棘波を示す自然終息性てんかん (SeLECTS) ☐ レノックス・ガストー症候群 ☐ 側頭葉てんかん ☐ 非てんかん性疾患（末梢性難聴、心理的要因、脳血管障害後遺症などによる失語症、自閉スペクトラム症など）			

■ 重症度分類に関する事項

下記の精神保健福祉手帳診断基準における「G40 てんかん」の障害等級判定区分および障害者総合支援法における「精神症状・能力障害二軸評価」(2) 能力障害評価で、次のいずれかに該当する	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 「G40 てんかん」の障害等級が1級程度で、能力障害評価1～5のいずれかを満たす ☐ 「G40 てんかん」の障害等級が2級程度で、能力障害評価3～5のいずれかを満たす ☐ 「G40 てんかん」の障害等級が3級程度で、能力障害評価4～5のいずれかを満たす			

「G40 てんかん」の障害等級判定区分

- ☐ ハ、ニの発作が月に1回以上ある（1級程度）
- ☐ イ、ロの発作が月に1回以上ある、またはハ、ニの発作が年に2回以上ある（2級程度）
- ☐ イ、ロの発作が月に1回未満、またはハ、ニの発作が年に2回未満である（3級程度）

てんかん発作のタイプ

- イ. 意識障害はないが、随意運動が失われる発作
- ロ. 意識を失い、行為が途絶するが、倒れない発作
- ハ. 意識障害の有無を問わず、転倒する発作
- ニ. 意識障害を呈し、状況にそぐわない行為を示す発作

「精神症状・能力障害二軸評価」 (2) 能力障害評価

- ☐ 1. 精神障害や知的障害を認めないか、または、精神障害、知的障害を認めるが、日常生活および社会生活は普通に出来る
- ☐ 2. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に一定の制限を受ける
- ☐ 3. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、時に応じて支援を必要とする
- ☐ 4. 精神障害、知的障害を認め、日常生活または社会生活に著しい制限を受けており、常時支援を要する
- ☐ 5. 精神障害、知的障害を認め、身の回りのことはほとんど出来ない

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

臨床所見

記載時点	☐ 新規	☐ 更新時
下記のいずれかの脳機能障害を呈している	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 感覚性言語障害 ☐ 表出性言語障害 ☐ 全失語 ☐ 多弁 ☐ 行動異常 ☐ 運動障害 *行動異常の場合、以下より選択		
☐ 多動 ☐ 攻撃性 ☐ 衝動性 ☐ その他		

治療その他（申請時）

てんかん発作に有効であった治療法 *発作の頻度もしくは重症度が50%程度以上減少した場合を有効とする	☐ ACTH ☐ CBZ ☐ CLB ☐ CZP ☐ DZP ☐ ESM ☐ FFA ☐ GBP ☐ KBr ☐ LCM ☐ LEV ☐ LTG ☐ NZP ☐ PB/PRM ☐ PER ☐ PHT ☐ PIR ☐ RFN ☐ ST ☐ Steroid ☐ STP ☐ TPM ☐ VGB ☐ VitB6 ☐ VPA ☐ ZNS ☐ ケトン食 ☐ てんかん外科 ☐ VNS ☐ その他の治療法 *その他の治療法を選択の場合、以下に記入				
その他の治療	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施 ☐ 3. 不明				
	ステロイドパルス治療	☐ 有効	☐ 無効	☐ 判定保留	
	ステロイド内服治療	☐ 有効	☐ 無効	☐ 判定保留	
	免疫グロブリン治療	☐ 有効	☐ 無効	☐ 判定保留	
	その他の免疫修飾療法	☐ 有効	☐ 無効	☐ 判定保留	
	てんかん外科治療	☐ 有効	☐ 無効	☐ 判定保留	
	その他の治療	☐ あり	☐ なし		

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

166 弾性線維性仮性黄色腫

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

☐ Definite a : A①+A③またはA②+A③を満たし、かつBの疾患を全て除外できる
☐ Definite b : A①～A③のいずれか1つを満たし、かつA④の遺伝子変異を確認でき、 Bの疾患を全て除外できる
☐ Possible : A①～A③のいずれか1つを満たす
☐ いずれにも該当しない

A. 診断項目（各項目の詳細については診断基準の解説を参照すること）

① 皮膚病変がある	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
② 皮膚病理検査で弾性線維に石灰化をともなう変性がある	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
③ 網膜血管線条（色素線条）がある	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
④ ABCC6 遺伝子変異がある	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

B. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
類似皮膚症状を呈するもの			
☐ PXE-like papillary dermal elastolysis		☐ D-penicillamine 内服	
網膜色素線条を呈するもの			
☐ 骨パジェット（Paget）病		☐ 鎌状赤血球症	
☐ エーラス・ダンロス（Ehlers-Danlos）症候群		☐ 鉛中毒	☐ 外傷
脈絡膜新生血管を生じるもの			
☐ 加齢黄斑変性		☐ 変性近視	
消化管粘膜病変を呈するもの			
☐ 胃・十二指腸潰瘍			

■ 重症度分類に関する事項

<重症度分類>		
皮膚、眼、心・血管、消化管のうち、いずれかの病変で重症（S3、E3、Co2～3、Pe3、He2～3、Br3、GI2）を有する	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
皮膚病変（S）		
☐ S0 なし	☐ S1 黄白色丘疹	
☐ S2 黄白色丘疹の癒合した局面	☐ S3 弛緩し垂れ下がった皮膚	

眼病変 (E) (注：矯正視力、視野ともに、良好な方の眼の測定値を用いる)	
☐ E0	矯正視力 0.7 以上、かつ異常視野欠損なし
☐ E1	矯正視力 0.7 以上、かつ異常視野欠損あり または矯正視力 0.7 未満、かつ異常視野欠損なし
☐ E2	矯正視力 0.7 未満、0.3 以上、かつ異常視野欠損あり
☐ E3	矯正視力 0.3 未満、かつ異常視野欠損あり
心・血管病変 (CV)	
Co) 冠動脈疾患	
☐ Co0	狭心痛の出現なし
☐ Co1	激しい労作にて、狭心痛あり (負荷心電図にて異常あり)
☐ Co2	軽労作にて、狭心痛あり
☐ Co3	心筋梗塞の発症/既往
Pe) 末梢動脈	
☐ Pe0	症状なし
☐ Pe1	冷感やしびれ感あり 脈の触知が弱い
☐ Pe2	間欠性跛行あり
☐ Pe3	安静時疼痛や皮膚潰瘍/壊死あり
He) 心不全	
☐ He0	症状なし
☐ He1	激しい労作にて、呼吸困難や動悸が出現する
☐ He2	軽労作にて、呼吸困難や動悸が出現する
☐ He3	安静時にも、呼吸困難や動悸が出現する
Br) 脳卒中	
☐ Br0	明らかな障害が無い (介護区分：自立)
☐ Br1	日常の身体活動は介助なしに行える (介護区分：要支援 1～2)
☐ Br2	日常の身体活動に部分的な介助を要する (介護区分：要介護 1～2)
☐ Br3	日常の身体活動の全てに介助が必要である (介護区分：要介護 3 以上)
消化管病変 (GI)	
☐ GI0	異常なし
☐ GI1	内視鏡検査を施行し粘膜下の血管異常または造影 CT での異常動脈網や動脈瘤などの形成あり
☐ GI2	上部消化管からの動脈性出血またはその既往あり



■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内



■ 体外式補助人工心臓に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり
開始時期	西暦 年 月

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 部分介助	☐ 軽度介助 ☐ 全介助
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 部分介助	☐ 軽度介助 ☐ 全介助
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦					年			月			日
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号						被保険者記号					
	被保険者番号						被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

172 低ホスファターゼ症

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

Definite : Aのうち1項目以上を満たし、かつBを満たし、 かつCを満たす	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当

A. 主症状

1. 骨石灰化障害	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
	☐ 骨単純X線所見としての骨の低石灰化 ☐ 長管骨の変形 ☐ くる病様の骨幹端不整像		
	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2. 乳歯の早期脱落（4歳未満の脱落）	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

B. 主検査所見 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

血清アルカリホスファターゼ（ALP） 値が低い （年齢別の正常値未満）	☐ 1. 該当			☐ 2. 非該当			☐ 3. 不明		
	ALP						IU/L		
	施設下限値						IU/L		
	歳時	☐ 1. IFCC 法			☐ 2. JSCC 法				

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施
☐ 組織非特異型 ALP（TNSALP）（ALPL）			

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS)

☐ 0. まったく症候がない
☐ 1. 症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
☐ 2. 軽度の障害 （発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）
☐ 3. 中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）
☐ 4. 中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
☐ 5. 重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）

食事・栄養

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
- ☐ 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
- ☐ 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
- ☐ 4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする
- ☐ 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
- ☐ 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
- ☐ 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
- ☐ 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
- ☐ 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

臨床所見

調査票記入時の身長と指極 (アームスパン)	身長	cm	指極	cm
骨折の既往と部位	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
	部位			
酵素補充療法の既往と 投与期間	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
	投与期間	西暦 年 月から 西暦 年 月		
骨変形矯正手術の既往と 内容・時期	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
	内容			
	時期	西暦 年 月		
難聴の有無と種類 (記入時)	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
	☐ 感音性 ☐ 伝音性 ☐ 混合性			
膝変形の有無と内容・症状 (記 入時)	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
	内容・症状			
(女性では) 妊娠・出産歴と分娩形式	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
	☐ 妊娠歴 ☐ 出産歴			
	分娩形式			

検査所見 (新規：診断時)

骨密度	g/cm ²

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	トイレ動作	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	入浴	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 不能	
	着替え	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排便コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排尿コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

178 モワット・ウィルソン症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）	
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）	
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ	
☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄		
発症時期	西暦	年 月
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

(Major Criteria の 1 と 2 の 2 項目は、全症例に認められる)

- ☐ Definite : Major Criteria のうち 3 項目、あるいは、Major Criteria のうち 2 項目と Minor Criteria 3 項目以上を満たし、C を除外し、B を満たす
- ☐ Probable : Major Criteria のうち 3 項目、あるいは、Major Criteria のうち 2 項目と Minor Criteria 3 項目以上を満たし、C を除外できる
- ☐ Possible : Major Criteria のうち 2 項目と Minor Criteria の 2 項目以下を満たす
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

Major Criteria			
1. 重度（中等度）の幼少時からの知的障害・運動発達の遅れ（必須）	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2. 特徴的な顔貌： ア～ウのうち 2 項目以上該当する	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
	☐ ア)特徴的耳介形態（前向きに持ち上がった耳たぶ、中央が陥凹した耳たぶ）		
	☐ イ)特徴的眼周囲所見（眼間開離、内側が濃い眉毛）		
	☐ ウ)特徴的頭部形態（細長い顔、尖ったあご、目立つ鼻柱）		
3. 小頭症	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
Minor Criteria			
1. 巨大結腸症（ヒルシュスプルング病） または難治性便秘	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
	☐ 巨大結腸症（ヒルシュスプルング病）		☐ 難治性便秘
2. 細長い手指と四肢	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
3. 成長障害	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
4. 脳梁形成異常	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
5. 先天性心疾患	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
6. てんかん	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
7. 腎泌尿器形態異常	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

B. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ 片方の ZEB2 (別名、ZFHX1B、SIP1)	
機能消失性変異	☐ 欠失 ☐ ナンセンス変異 ☐ フレームシフト変異

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ ゴールドバーグ・シュプリンツェン巨大結腸 (Goldberg-Shprintzen megacolon) 症候群 ☐ アンジェルマン (Angelman) 症候群 ☐ 1p36 欠失症候群 ☐ ルビンスタイン・ティビ (Rubinstein-Taybi) 症候群	

■ 重症度分類に関する事項

1) 難治性てんかん

主な抗てんかん薬 2～3 種類以上の単剤あるいは多剤併用で、 かつ十分量で、2 年以上治療しても、発作が 1 年以上抑制 されず日常生活に支障をきたす状態 (日本神経学会による定義)	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

2) NYHA 分類

先天性心疾患があり、NYHA 分類で II 度以上に該当する		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生じない。	
☐ II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。	
☐ III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作（例えば、平地歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる。	
☐ IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛（胸痛）が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する。	

3) 呼吸・栄養

以下の状態に該当する	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 気管切開 ☐ 非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など） ☐ 人工呼吸器使用	



4) ストーマ（人工肛門・人工膀胱）

ストーマ（人工肛門・人工膀胱）を造設している	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内



■ その他の事項

検査所見（新規：2 は実施時期を問わない、それ以外は直近の検査実施時の所見）

1. 血液・生化学的検査所見：異常なし	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 未実施		
2. 画像検査所見： 脳 MRI で脳梁の形成異常が見られる	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 未実施		
3. 生理学的所見：異常なし	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 未実施		
4. 病理所見：異常なし	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 未実施		
5. 知能検査	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施 ☐ 3. 不明		
	IQ		DQ
	☐ 重度知的障害 ☐ 中等度知的障害		

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

179 ウィリアムズ症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

Definite : Aの症状を複数認めて、Bを満たすもの	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当

A. 症状

☐ 乳幼児期からの成長障害・低身長 ☐ 精神発達遅滞 ☐ 妖精様顔貌 : elfin face (太い内側眉毛、眼間狭小、内眼角贅皮、腫れぼったい眼瞼、星状虹彩 (stellate iris)、鞍鼻、上向き鼻孔、長い人中、下口唇が垂れ下がった厚い口唇、開いた口など) ☐ 特徴的な心疾患 (大動脈弁上部狭窄、末梢性肺動脈狭窄など) ☐ 成人期知的障害・社会適応困難 ☐ 高血圧 ☐ 耐糖能異常 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入

B. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ 染色体検査で ELN 遺伝子を含むプローブで、FISH 法により 7q11.23 微細欠失を認める	

■ 重症度分類に関する事項

- ☐ 小児（18歳未満）で、治療中である
- ☐ 小児（18歳未満）で、以下の①～⑨のいずれかが認められる
- ☐ ①肺高血圧症（収縮期血圧 40mmHg 以上） ☐ ②肺動脈狭窄症（右室—肺動脈圧較差 20mmHg 以上）
- ☐ ③2度以上の房室弁逆流 ☐ ④2度以上の半月弁逆流
- ☐ ⑤圧較差 20mmHg 以上の大動脈狭窄
- ☐ ⑥心室性期外収縮、上室性頻拍、心室性頻拍、心房粗細動または高度房室ブロック
- ☐ ⑦左室駆出率 0.6 以下 ☐ ⑧心胸郭比 60%以上
- ☐ ⑨圧較差 20mmHg 以上の大動脈再狭窄
- ☐ 成人で先天性心疾患があり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類で II 度以上である
- ☐ いずれにも該当しない

NYHA 分類

☐ I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生じない
☐ II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる
☐ III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作（例えば、平地歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる
☐ IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛（胸痛）が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

186 ロスムンド・トムソン症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : A1 かつ A2～9 のうち 1 項目以上を認め、C を鑑別し、B の遺伝子異常を認めるもの
- ☐ Probable : A1 かつ A2～9 のうち 1 項目以上を認め、C を鑑別できるが、B の遺伝子異常を認めないもの
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

1. 多形皮膚萎縮症	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2. 低身長	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
3. 骨格異常	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
4. 日光過敏症	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
5. 毛髪異常	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
6. 若年性白内障	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
7. 乳児期の難治性下痢	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
8. 爪異常	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
9. その他：以下のいずれかの症状に該当する	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
具体的な症状	☐ 毛細血管拡張症 ☐ 性腺機能低下	☐ 色素沈着 ☐ 角化異常	☐ 成長遅延

B. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施
☐ RECQL4	☐ ANAPC1		

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ ブルーム症候群	☐ コケイン症候群	☐ ウェルナー症候群	
☐ ファンconi 貧血	☐ 毛細血管拡張性運動失調症	☐ 色素性乾皮症	
☐ 先天性角化不全症	☐ アクロゲリア	☐ 好中球減少を伴う多形皮膚萎縮症	

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS)

- ☐ 0. まったく症候がない
- ☐ 1. 症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
- ☐ 2. 軽度の障害
（発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）
- ☐ 3. 中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）
- ☐ 4. 中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
- ☐ 5. 重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）

食事・栄養

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
- ☐ 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
- ☐ 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
- ☐ 4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする
- ☐ 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
- ☐ 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
- ☐ 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
- ☐ 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
- ☐ 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

合併症（診断時）

悪性腫瘍	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 骨肉腫 ☐ 皮膚扁平上皮癌 ☐ その他			

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

191 ウェルナー症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級 ☐ 4級 ☐ 5級 ☐ 6級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite：主要徴候の全て、または3つ以上の主要徴候に加え遺伝子変異を認めるもの
- ☐ Probable：主要徴候の1、2に加えて主要徴候やその他の徴候から2つ以上を認めるもの
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

I. 主要徴候（10歳以後 40歳まで出現）

1. 早老性毛髪変化	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
	☐ 白髪	☐ 禿頭	☐ その他
	*その他を選択の場合、以下に記入		
2. 白内障（両側）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. 皮膚の萎縮・硬化（鶏眼や胼胝等）、 難治性皮膚潰瘍形成	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
4. 軟部組織の石灰化（アキレス腱等）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
5. 鳥様顔貌	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
6. 音声の異常（かん高いしわがれ声）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

II. その他の徴候と所見

1. 糖、脂質代謝異常	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2. 骨の変形などの異常（骨粗鬆症等）	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
3. 非上皮性腫瘍又は甲状腺癌	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
4. 血族結婚	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
5. 早期に現れる動脈硬化 （狭心症、心筋梗塞等）	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
	☐ 狭心症	☐ 心筋梗塞	☐ その他
	*その他を選択の場合、以下に記入		
6. 原発性性腺機能低下	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

7. 低身長及び低体重 (参考：男性 160cm 未満、 女性 148cm 未満、 BMI 22 未満)	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

B. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ RecQ 型の DNA ヘリカーゼ遺伝子 (WRN)	

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ ハッチンソン・ギルフォード症候群 ☐ ロスムンド・トムソン症候群 ☐ ブルーム症候群	

■ 重症度分類に関する事項

ウェルナー症候群の重症度分類

☐ 1 度	皮膚の硬化や萎縮が四肢のいずれかにみられるが、日常生活への影響はまだ極めて軽微
☐ 2 度	皮膚の硬化や萎縮が四肢のいずれかにみられるが、日常生活に多少の不自由はあっても従来通り可能であり、歩行障害はないか、あっても軽微である
☐ 3 度	日常生活は自立しているが、皮下の石灰化、皮膚潰瘍等による疼痛のために日常生活の制約をうけている
☐ 4 度	下肢に強い症状があり、自立歩行は不可能。介助により歩行や外出を行う。日常生活でも部分的介助を要する
☐ 5 度	ベッド又は車椅子の生活でほとんど寝たきり、全面的介助を要する、もしくは悪性腫瘍を発症している

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ その他の事項

検査所見（診断時）

画像検査所見：両側アキレス腱の石灰化（火焰様とも表現される特徴的な石灰化様式を呈する）	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

193 プラダー・ウィリ症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite 1 : 第 15 染色体近位部のインプリンティング領域 (PWS-IC) のメチレーション試験
あるいはメチル化特異的 MLPA 法で異常 (過剰メチル化) が同定される
- ☐ Definite 2 : プラダー・ウィリ症候群責任領域を含むプローブを用いた FISH 法で欠失を認める
- ☐ いずれにも該当しない

診断時年齢 DNA 診断の適応基準 (該当する年齢の項目について、該当するか否かを記載する)

①出生～2 歳時の場合

哺乳障害を伴う筋緊張低下	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

②2～6 歳時の場合

哺乳障害の既往と筋緊張低下	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
全般的な発達遅延	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

③6～12 歳時の場合

筋緊張低下と哺乳障害の既往 (筋緊張低下はしばしば持続)	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
全般的な発達遅延	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
過食 (食欲亢進、食べ物への異常なこだわり) と中心性肥満 (適切な管理がなされない場合)	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

④13 歳～成人時の場合

知的障害 (通常は軽度精神遅滞)	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
過食 (食欲亢進、食べ物への異常なこだわり) と中心性肥満 (適切な管理がなされない場合)	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
視床下部性腺機能低下	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
典型的な行動の問題 (易怒性や強迫症状など)	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

☐ 小児慢性特定疾病の状態の程度に準ずる（治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている）
☐ 成人で、コントロール不能な糖尿病もしくは高血圧 （以下の要件のうち、3 か月以上継続する項目に ☒ を記入する） ☐ 適切な治療を行っていても HbA1c（NGSP 値）＞8.0 ☐ 適切な治療を行っていても血圧＞140/90mmHg
☐ 成人で、睡眠時無呼吸症候群の重症度分類において中等症以上 （AHI（Apnea Hypopnea Index）により該当する項目に ☒ を記入する） ☐ 軽症（ $5 \leq \text{AHI} < 15$ ） ☐ 中等症（ $15 \leq \text{AHI} < 30$ ） ☐ 重症（ $30 \leq \text{AHI}$ ）
☐ いずれにも該当しない

■ その他の事項
身長・体重（記載時）

身長	. cm	体重	. kg

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

195 ノーナン症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	発症者続柄		
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
	続柄		
発症時期	西暦 年 月		
社会保障			
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし		
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5		
生活状況			
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである		
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない		
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない		
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい		
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる		
手帳取得状況			
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）		
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり		
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）		
人工呼吸器等装着者認定基準に該当			
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明			

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ 確実なヌーナン症候群 1 : 1A と、2A～6A のうち 1 項目以上を満たす
- ☐ 確実なヌーナン症候群 2 : 1A と、2B～6B のうち 2 項目以上を満たす
- ☐ 確実なヌーナン症候群 3 : 1B と、2A～6A のうち 2 項目以上を満たす
- ☐ 確実なヌーナン症候群 4 : 1B と、2B～6B のうち 3 項目以上を満たす
- ☐ 確定診断されたヌーナン症候群 : 「確実なヌーナン症候群」の要件を満たし、PTPN11 などの RAS/MAPK シグナル伝達経路のヌーナン症候群責任遺伝子群に変異が同定された
- ☐ 上記に該当しない

A. 主症状

1A 顔貌 : 典型的な顔貌	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2A 心臓 (以下の項目に 1 つでも該当する場合には該当を記入する)	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 肺動脈弁狭窄 ☐ 閉塞性肥大型心筋症 ☐ ヌーナン症候群に特徴的な心電図所見			
3A 身長 : 3 パーセンタイル(-1.88SD)以下	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
4A 胸郭 (以下の項目に 1 つでも該当する場合には該当を記入する)	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 鳩胸 ☐ 漏斗胸			
5A 家族歴 : 第 1 度親近者に確実なヌーナン症候群の患者あり	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
6A その他 (以下の項目のうち、全てを満たす場合のみ該当を記入する)【男性のみ】	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 精神遅滞 ☐ 停留精巣 ☐ リンパ管形成異常			

B. 副次的症状

1B 顔貌 : 本症候群を示唆する顔貌	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2B 心臓 : A. 主症状 2A 以外の心疾患	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
	具体的な心疾患		
3B 身長 : 10 パーセンタイル(-1.33SD)以下	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
4B 胸郭 : 広い胸郭	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

5B 家族歴：第1度親近者にヌーナン症候群が疑われる患者あり	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
6B その他（以下の項目に1つでも該当する場合には該当を記入する）【男性のみ】	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 精神遅滞 ☐ 停留精巣 ☐ リンパ管形成異常	

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ PTPN11 などの RAS/MAPK シグナル伝達経路のヌーナン症候群責任遺伝子群	

■ 重症度分類に関する事項

☐ 小児慢性特定疾病の状態の程度に準ずる（治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている）
☐ 成人で先天性心疾患があり、薬物治療・手術によっても以下の NYHA 分類で II 度以上である
☐ いずれにも該当しない

NYHA 分類

☐ I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生じない
☐ II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる
☐ III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作（例えば、平地歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる
☐ IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛（胸痛）が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ その他の事項

身長・体重（記載時）

身長	. cm	体重	. kg

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

196 ヤング・シンプソン症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	発症者続柄		
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
	続柄		
発症時期	西暦 年 月		
社会保障			
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし		
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5		
生活状況			
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである		
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない		
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない		
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい		
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる		
手帳取得状況			
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）		
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり		
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）		
人工呼吸器等装着者認定基準に該当			
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明			

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ 確定診断：原因遺伝子（KAT6B 等）に変異を認める
- ☐ 臨床診断：A. 主要臨床症状のうち 1～3 を必須とし、4 項目以上を満たす
- ☐ いずれにも該当しない

A. 主要臨床症状

1. 眼瞼狭小と膨らんだ頬からなる特徴的な顔貌	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 幼少時からの知的障害：中等度から重度	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. 眼症状 (眼瞼狭小を必須とする)	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
	☐ 眼瞼狭小	☐ 弱視	
	☐ 鼻涙管閉塞	☐ その他	*その他を選択の場合、以下に記入
4. 骨格異常	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
	☐ 内反足	☐ 膝蓋骨低形成	
	☐ その他	*その他を選択の場合、以下に記入	
5. 内分泌学的異常： 甲状腺機能低下症	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
6. 外性器異常	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
	☐ 停留精巣	☐ 矮小陰茎	

B. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施
☐ KAT6B	☐ その他	*その他を選択の場合、以下に記入	

■ 重症度分類に関する事項

1) 難治性てんかん

主な抗てんかん薬 2～3 種類以上の単剤あるいは多剤併用で、 かつ十分量で、2 年以上治療しても、発作が 1 年以上抑制 されず日常生活に支障をきたす状態 （日本神経学会による定義）	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

2) NYHA 分類

先天性心疾患があり、薬物治療・手術によっても 以下の NYHA 分類で II 度以上である	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生じない
☐ II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる
☐ III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作（例えば、平地歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる
☐ IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛（胸痛）が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する

3) 呼吸・栄養

以下の状態に該当する	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 気管切開 ☐ 非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など） ☐ 人工呼吸器使用	

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

219 ギャロウェイ・モワト症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）	
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）	
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ	
☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄		
発症時期	西暦	年 月
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : A主症状の全て+Bを満たし、Cを除外したもの
- ☐ Probable 1 : A主症状の全てを満たし、Cを除外したもの
- ☐ Probable 2 : A主症状2+副症状の全てを満たし、Cを除外したもの
- ☐ いずれにも該当しない

A. 臨床所見 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

主症状	
1. 小頭症 (頭囲が性別・年齢平均値に比し、-2SDより小さい)	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
	頭囲 cm
2. 治療抵抗性か治療抵抗性と考えられる高度蛋白尿 (尿蛋白/クレアチニン比 $\geq$ 1.0g/gCr, または一日尿蛋白量 $\geq$ 1g)	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
	尿蛋白/クレアチニン比 g/gCr
	一日尿蛋白量 g/日
3. 耳介など顔貌の形態異常	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
副症状	
1. 中枢神経症状	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
	☐ 難治性てんかん ☐ 知的発達症
2. 外表奇形	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	☐ 顔面形成異常 ☐ 四肢奇形
	*顔面形成異常の場合、以下より選択
	☐ 前額狭小化 ☐ 大きくて柔らかい耳 ☐ 耳介低位
	☐ 小下顎 ☐ 高口蓋 ☐ 眼間開離
	*四肢奇形の場合、以下より選択
☐ くも状指 ☐ 屈指	

3. 筋症状	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
	☐ 筋症状 ☐ 食道裂孔ヘルニア *筋症状の場合、以下より選択
	☐ 四肢緊張低下 ☐ 内斜視

B. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ LAGE3 ☐ OSGEP ☐ TP53RK ☐ TPRKB ☐ WDR73 ☐ WDR4 ☐ NUP107 ☐ NUP133 ☐ GON7 ☐ YRDC ☐ その他	

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 先天性糖鎖異常 ☐ ミトコンドリア呼吸鎖異常 ☐ ペルオキシソーム脂質代謝異常 ☐ アミノ酸代謝異常 ☐ 糖代謝異常（糖原病、ガラクトース血症） ☐ 感染症（TORCH）	

■ 重症度分類に関する事項

1) 臓器区分（腎臓）

CKD 重症度分類ヒートマップ

CKD 重症度分類ヒートマップ	☐ 緑 ☐ 黄 ☐ オレンジ ☐ 赤
①GFR 区分（mL/分/1.73 m ² ）	☐ G1（正常または高値：≥90） ☐ G2（正常または軽度低下：60～89） ☐ G3a（軽度～中等度低下：45～59） ☐ G3b（中等度～高度低下：30～44） ☐ G4（高度低下：15～29） ☐ G5（末期腎不全（ESKD）：<15）
②蛋白尿区分 尿蛋白定量（g/日）あるいは 尿蛋白/Cr 比（g/gCr）	☐ A1（正常 0.15 未満） ☐ A2（軽度蛋白尿 0.15～0.49） ☐ A3（高度蛋白尿 0.50 以上）

2) 臓器区分（脳皮質形成異常に伴う中枢神経障害）

① 難治性てんかん

主な抗てんかん薬2～3種類以上の単剤あるいは多剤併用で、かつ十分量で、2年以上治療しても、発作が1年以上抑制されず日常生活に支障をきたす状態 （日本神経学会による定義）	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

② 精神運動発達遅滞、神経症状

☐ 軽度障害（目安として、IQ70未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害） ☐ 中程度障害（目安として、IQ50未満や自立歩行が不可能な程度の障害） ☐ 高度障害（目安として、IQ35未満やほぼ寝たきりの状態） ☐ いずれにも該当しない

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

226 間質性膀胱炎（ハンナ型）

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

Definite : A、B、Cの全てを満たす	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当

A. 症状

以下の1～5の症状がある	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 1. 頻尿 ☐ 2. 尿意亢進 ☐ 3. 尿意切迫感 ☐ 4. 膀胱不快感 ☐ 5. 膀胱痛	

B. 検査所見

膀胱内にハンナ病変を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 過活動膀胱 ☐ 膀胱癌 ☐ 細菌性膀胱炎 ☐ 放射線性膀胱炎 ☐ 結核性膀胱炎 ☐ 薬剤性膀胱炎 ☐ 膀胱結石 ☐ 前立腺肥大症 ☐ 前立腺癌 ☐ 前立腺炎 ☐ 尿道狭窄 ☐ 尿道憩室 ☐ 尿道炎 ☐ 下部尿管結石 ☐ 子宮内膜症 ☐ 膣炎 ☐ 神経性頻尿 ☐ 多尿	

■ 重症度分類に関する事項

日本間質性膀胱炎研究会作成の重症度基準

☐ 重症 (膀胱痛の程度が7点から10点かつ排尿記録による最大一回排尿量が100mL以下)
☐ 中等症 (重症と軽症以外)
☐ 軽症 (膀胱痛の程度が0点から3点かつ排尿記録による最大一回排尿量が200mL以上)

*膀胱痛の程度(0～10点)の質問

膀胱の痛みについて、平均した強さに最もよくあてはまる項目を選択すること					
☐ 0 (全くない)	☐ 1	☐ 2	☐ 3	☐ 4	☐ 5
☐ 6	☐ 7	☐ 8	☐ 9	☐ 10 (想像できる最大の強さ)	
*最大一回排尿量	mL				

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

臨床所見

既往・併存疾患	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
☐ 過敏性腸症候群 ☐ 潰瘍性大腸炎 ☐ シェーグレン症候群 ☐ 慢性関節リュウマチ ☐ 線維筋痛症 ☐ 脊柱管狭窄症 ☐ その他 ＊その他を選択の場合、以下に記入			

治療その他（申請時まで）

治療歴	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
膀胱水圧拡張術	回数		
ハンナ型間質性膀胱炎手術（経尿道）	回数		
膀胱腔内注入治療	薬剤名		
膀胱壁内注入治療	薬剤名		
麻薬による鎮痛治療	薬剤名		

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

234-1 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
（ペルオキシソーム形成異常症）

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ ツェルバーガースペクトラム (Definite 1) : 以下の(1)～(3)の項目を全て満たすもの
- (1) A. 症状の1～3で述べた項目
 - (2) 血中ペルオキシソーム代謝産物の異常
 - (3) 患者細胞を用いた免疫染色にてペルオキシソームタンパクの局在化異常を認める
- ☐ ツェルバーガースペクトラム (Definite 2) : PEX 遺伝子変異が同定されたもの
- ☐ RCDP type 1、type 5 (Definite) : 以下の(1)～(3)の項目を全て満たすもの
- (1) A. 症状の4で述べた項目
 - (2) 血中ペルオキシソーム代謝産物の測定で、フィタン酸の増加及びプラスマローゲンの減少。
極長鎖飽和脂肪酸の増加を認めない。
 - (3) PEX7 または PEX5L 遺伝子変異が同定されたもの
- ☐ いずれにも該当しない

病型

- ☐ ツェルバーガースペクトラム ☐ 新生児型副腎白質ジストロフィー ☐ 乳児レフサム病
- ☐ 根性点状軟骨異形成症 1 型 (RCDP type1) ☐ 根性点状軟骨異形成症 5 型 (RCDP type5)

A. 症状

1. ツェルバーガー症候群の場合、以下の項目を満たす	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 出生直後よりの筋緊張低下 ☐ 顔貌異常 ☐ 前額突出 ☐ 大泉門開大 ☐ 鼻根部扁平 ☐ 内眼角贅皮 ☐ 眼間開離 ☐ 小顎など ☐ 眼科的異常 ☐ 白内障 ☐ 緑内障 ☐ 角膜混濁 ☐ 網膜色素変性など ☐ 肝腫大 ☐ 腎皮質小嚢胞 ☐ 関節の異常石灰化 ☐ 哺乳障害 ☐ 重度の精神運動発達遅滞 ☐ けいれん ☐ 肝機能障害 ☐ トランスアミナーゼの高値 ☐ 直接・間接ビリルビンの高値 ☐ 凝固因子の低下など			

2. 新生児型副腎白質ジストロフィーの場合、以下の項目を満たす	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 顔貌異常 ☐ 出生時の筋緊張低下 ☐ 眼科的異常 ☐ 難聴 ☐ 肝腫大 ☐ 特徴的精神運動発達（数か月レベルまでは認めて、その後退行） ☐ 腎嚢胞、関節の石灰化は認めない ☐ 新生児けいれん（ツェルバーガー症候群より重症で、脳波でヒプスアリスミアを認める症例もあり、抗けいれん剤にても極めて難治である）	
3. 乳児レフサム病の場合、以下の項目を満たす	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 軽度の顔貌異常 ☐ 肝腫大 ☐ 特徴的発達（1歳位まで比較的順調、その後退行） ☐ 筋緊張低下 ☐ 失調歩行 ☐ 視覚異常 ☐ 聴覚異常 ☐ 網膜色素変性症 ☐ 感音性難聴	
4. 根性点状軟骨異形成症1型、5型（RCDP type 1、type 5）の場合、以下の項目を満たす	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 近位優位な対称性の四肢短縮症 ☐ 関節の点状石灰化 ☐ 異常顔貌 ☐ 小頭症 ☐ 前額突出 ☐ 鼻根部扁平など ☐ 白内障 ☐ 重度の精神運動発達遅滞 ☐ 成長障害 ☐ けいれん ☐ 呼吸器感染 ☐ 魚鱗癬	

B. 検査所見

1. 血中ペルオキシソーム代謝産物の測定（診断マーカー）	
a. 血中極長鎖飽和脂肪酸	☐ 1. 増加を認める ☐ 2. 増加を認めない ☐ 3. 不明
b1. フィタン酸	☐ 1. 増加を認める ☐ 2. 増加を認めない ☐ 3. 不明
b2. プリスタン酸	☐ 1. 増加を認める ☐ 2. 増加を認めない ☐ 3. 不明
c. プラスマローゲン	☐ 1. 低下を認める ☐ 2. 低下を認めない ☐ 3. 不明
2. 患者細胞を用いた免疫染色	
皮膚生検により培養線維芽細胞等を樹立して、ペルオキシソームタンパクの細胞内局在を免疫染色で観察する。主にカタラーゼ抗体が用いられており、ツェルバーガースペクトラムでは通常、細胞内に点状に染まるカタラーゼ顆粒（ペルオキシソーム）はみられない。ただし、軽症型では対照に比べて少数、又はモザイク様に顆粒がみられることがある。RCDP type 1、type 5では対照とほぼ同様に観察される。	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
1. ツェルバーガースペクトラム	
☐ PEX1 ☐ PEX2 ☐ PEX3 ☐ PEX5 ☐ PEX6 ☐ PEX10 ☐ PEX12 ☐ PEX13 ☐ PEX14 ☐ PEX16 ☐ PEX19 ☐ PEX26	
2. RCDP type1、type 5	
☐ PEX7 ☐ PEX5L	

D. 鑑別診断

以下の該当する病型の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
1. ツェルバーガースペクトラムの場合	<新生児期> ☐ ダウン症候群 ☐ プラダー・ウィリ症候群 ☐ 脊髄性筋萎縮症 ☐ 他の先天性筋疾患 ☐ 染色体異常症 ☐ 原因不明の奇形症候群
	<乳幼児期以降> ☐ アッシャー症候群 ☐ レーベル病 ☐ コケイン症候群 ☐ 先天感染症 ☐ 白質変性をきたすライソゾーム病 ☐ ミトコンドリア病 ☐ 網膜色素変性症 ☐ 白質変性症 ☐ 脊髄小脳変性症
	<全経過> ☐ ペルオキシソームβ酸化酵素欠損症 ☐ Contiguous ABCD1/DXS1375E deletion syndrome (CADDs) ☐ 副腎白質ジストロフィー ☐ レフサム病 ☐ 原発性高シュウ酸尿症1型
2. RCDP type1、type5の場合	☐ 点状軟骨異形成症をはじめとする骨系統疾患 ☐ プラスマローゲン合成酵素欠損症の RCDP type2 及び3 ☐ ツェルバーガースペクトラム ☐ レフサム病

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS)

- ☐ 0. まったく症候がない
- ☐ 1. 症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
- ☐ 2. 軽度の障害
（発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）
- ☐ 3. 中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）
- ☐ 4. 中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
- ☐ 5. 重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）

食事・栄養

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
- ☐ 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
- ☐ 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
- ☐ 4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする
- ☐ 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
- ☐ 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
- ☐ 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
- ☐ 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
- ☐ 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

発症と経過（新規のみ）

発症時期	歳 か月	診断時期	歳 か月
診断に 繋がった症状			

検査所見（新規のみ）

1. 画像診断（頭部 MRI、頭部 CT）	
・ ツェルバーガー症候群の頭部 CT では側脳室拡大（胎児エコーで見つかることもある） ・ MRI 画像では髄鞘化障害と脳回形成異常が特徴的で側脳室拡大や脳梁低形成も認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
・ 新生児型副腎白質ジストロフィーの脳画像所見では、形成異常は乏しく、進行性の脳萎縮と白質変性を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
・ 乳児レフサム病の脳 MRI 所見では錐体路、小脳歯状核、脳梁に異常信号が認められ、その後、小脳から大脳白質に広がる症例も認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
・ RCDP type1 では軽度の大脳、小脳の萎縮や MRI にて髄鞘化遅延や白質の異常信号、頸椎狭窄などを認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 相補性解析	
ツェルバーガースペクトラムで、既知の相補性群の患者細胞と細胞融合して、カタラーゼ顆粒の出現を認めれば異なる相補性群、出現しなければ同じ相補性群に属すると して、12 個ある相補性群のどれに属するかを決定できる	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明



治療その他（全罹患期間）

☐ 栄養					
(☐ 経口 ☐ 経管 ☐ 末梢静脈 ☐ 中心静脈)					
☐ 特殊ミルク（MCT など）	☐ DHA	☐ 人工呼吸器	☐ 抗けいれん剤		
☐ 交換輸血	☐ 肝移植	☐ 理学療法	☐ その他の治療	☐ 未実施	☐ 不明
*その他の治療を選択の場合、以下に記入					



■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

234-2 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）

（ペルオキシソーム β 酸化系酵素欠損症）

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite 1 : 以下の(1)～(3)の項目を全て満たすもの
- ☐ Definite 2 : 以下の(1)～(3)の項目のうち1つ以上を満たし、さらに病因遺伝子変異が同定されたもの
- ☐ (1) A. 症状で述べた項目
- ☐ (2) 各疾患に特徴的なペルオキシソーム代謝産物の異常を認める
- ☐ (3) イムノブロット又は細胞染色による病因タンパクの欠損を認める
- ☐ いずれにも該当しない

病型

- ☐ ACOX1 欠損症 ☐ DBP 欠損症 ☐ SCPx 欠損症 ☐ AMACR 欠損症

A. 症状

1. アシル CoA オキシダーゼ 1 (ACOX1) 欠損症の場合、以下の項目を満たす	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 新生児期からの筋緊張低下 ☐ 乳児期以降のけいれん ☐ 発達の遅れ ☐ 2歳前後からの退行 ☐ 軽度もしくは明らかでない顔貌異常 ☐ 眼振 ☐ 視覚障害 ☐ 聴覚障害 ☐ 発育障害など ☐ 肝腫大	
2. D-二頭酵素 (DBP) 欠損症の場合、以下の項目を満たす	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 新生児期からの筋緊張低下 ☐ 1か月以内のけいれん (多くは脳波異常が認められ、一部には点頭てんかんを認める) ☐ 哺乳不良 ☐ 成長障害 ☐ 眼振 ☐ 視覚障害 ☐ 聴覚障害 ☐ 顔貌異常 ☐ 前額突出 ☐ 大泉門開大 ☐ 眼間開離 ☐ 鼻根部扁平 ☐ 高口蓋 ☐ 小顎症 ☐ 耳介低位など ☐ 肝腫大 ☐ 難聴 ☐ 小脳性運動失調 ☐ 錐体路徴候 ☐ 末梢神経障害など	
3. ステロールキャリアプロテイン X (SCPx) 欠損症の場合、以下の項目を満たす	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 強直性斜頸 ☐ 不随意運動 ☐ 小脳症状	

4. 2-メチルアシル CoA ラセマーゼ (AMACR) 欠損症の場合、以下の項目を満たす	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
1) 乳児期 ☐ 胆汁うっ滞性肝疾患 2) 小児から成人期 ☐ 感覚運動ニューロパチー ☐ 網膜色素変性 ☐ 性腺機能低下 ☐ てんかん ☐ 発達遅滞 ☐ 再発性の脳症など			

B. 検査所見

1. 血中ペルオキシソーム代謝産物の測定 (診断マーカー)	
a. 血中極長鎖飽和脂肪酸	☐ 1. 蓄積を認める ☐ 2. 蓄積を認めない ☐ 3. 不明
b. フィタン酸、プリスタン酸、胆汁酸中間代謝産物	☐ 1. 蓄積を認める ☐ 2. 蓄積を認めない ☐ 3. 不明
2. 患者細胞を用いた免疫染色	
原因タンパクの欠損	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明 *1. ありを選択の場合、以下に記入
	☐ アシル - CoA オキシダーゼ 1
	☐ D-二頭酵素
	☐ ステロールキャリアプロテイン X
	☐ 2-メチルアシル-CoA ラセマーゼ 測定法 ☐ イムノブロット ☐ 免疫染色法

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ ACOX1 ☐ SCP2 ☐ AMACR ☐ DBP (HSD17B4)	

D. 鑑別診断

以下の該当する病型の疾病を鑑別し、 全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
1. ACOX1 及び DBP 欠損症の場合	
☐ 白質変性症 ☐ 脊髄小脳変性症 ☐ ペルオキシソーム形成異常症や副腎白質ジストロフィーなどのペルオキシソーム病	
2. SCPx 欠損症の場合	
☐ 白質変性症	



3. AMACR 欠損症		
☐ 先天性胆汁酸合成異常症	☐ 感覚運動ニューロパチー	☐ 網膜色素変性症
☐ てんかん	☐ 発達遅滞	☐ 再発性の脳症
☐ 副腎脊髄ニューロパチー (AMN)	☐ レフサム病などのペルオキシソーム病	

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS)

☐ 0. まったく症候がない
☐ 1. 症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
☐ 2. 軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)
☐ 3. 中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）
☐ 4. 中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
☐ 5. 重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）

食事・栄養

☐ 0. 症候なし
☐ 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
☐ 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
☐ 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
☐ 4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする
☐ 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

☐ 0. 症候なし
☐ 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
☐ 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
☐ 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
☐ 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
☐ 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要





■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内



■ その他の事項

発症と経過（新規のみ）

発症時期	歳 か月	診断時期	歳 か月
診断に 繋がった症状			

検査所見（新規のみ）

画像診断（頭部 MRI、頭部 CT）	
・ ACOX1 欠損症ではほとんどの症例で大脳、小脳に白質異常を認める ・ DBP 欠損症患者の脳 MRI や CT では脳室拡大や皮質異形成、髄鞘化遅延、脱髄、脳萎縮、germinolytic cyst などを認める ・ SCPx 欠損症患者では頭部 MRI にて視床、橋、後頭葉に、AMACR 欠損症では脳幹や視床、小脳に T2 高信号域を呈した症例が報告されている	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

治療その他（全罹患期間）

☐ 栄養 （ ☐ 経口 ☐ 経管 ☐ 末梢静脈 ☐ 中心静脈 ） ☐ 特殊ミルク（MCT など） ☐ DHA ☐ 人工呼吸器 ☐ 抗けいれん剤 ☐ 交換輸血 ☐ 肝移植 ☐ 理学療法 ☐ その他の治療 ☐ 未実施 ☐ 不明 ＊その他の治療を選択の場合、以下に記入					

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

234-3 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）

（プラスマローゲン合成系酵素欠損症 根性点状軟骨異形成症 2 型、3 型、4 型）

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）	
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）	
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ	
☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄		
発症時期	西暦	年 月
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度	
	☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし	
	☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし	
	☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite 1 : 以下の(1)～(3)の項目を全て満たすもの
- ☐ Definite 2 : 以下の(1)～(3)の項目 1 つ以上に RCDP type 2 は GNPAT、type 3 は AGPS、
type 4 は FAR1 遺伝子の病的変異を認めるもの
- ☐ (1) A. 症状で述べた項目
- ☐ (2) 血中や組織のプラスマローゲン含量の低下。フィタン酸、極長鎖脂肪酸は正常
- ☐ (3) DHAP アシルトランスフェラーゼ又はアルキル-DHAP シンターゼの活性低下
- ☐ いずれにも該当しない

病型

- ☐ プラスマローゲン合成系酵素欠損症 ☐ 根性点状軟骨異形成症 2 型 (RCDP type 2)
- ☐ 根性点状軟骨異形成症 3 型 (RCDP type 3) ☐ 根性点状軟骨異形成症 4 型 (RCDP type 4)

A. 症状

以下の項目を満たす	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 近位優位の四肢短縮症	☐ 関節の点状石灰化	☐ 異常顔貌	
☐ 白内障	☐ 重度の精神運動発達遅滞		
☐ 低身長	☐ 特徴的願望	☐ 知的障害	
☐ 成長遅延	☐ 早期発症てんかんなど		

B. 検査所見

1. 血中極長鎖飽和脂肪酸	☐ 1. 増加を認める	☐ 2. 増加を認めない	☐ 3. 不明
2. フィタン酸	☐ 1. 増加を認める	☐ 2. 増加を認めない	☐ 3. 不明
3. 血中・組織のプラスマローゲン含量	☐ 1. 減少を認める	☐ 2. 減少を認めない	☐ 3. 不明
4. DHAP (dihydroxyacetonephosphate) アシルトランスフェラーゼ (acyltransferase) 活性	☐ 1. 低下を認める	☐ 2. 低下を認めない	☐ 3. 不明
5. アルキル-DHAP シンターゼ (synthase) 活性	☐ 1. 低下を認める	☐ 2. 低下を認めない	☐ 3. 不明

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施
☐ GNPAT	☐ AGPS	☐ FAR1	

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 なお、除外できた疾病には、☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 骨系統疾患（特に、根性以外の点状軟骨異形成症） ☐ RCDP type 1、type 5 ☐ ツェルバーガー症候群	

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS)

☐ 0. まったく症候がない ☐ 1. 症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える） ☐ 2. 軽度の障害 （発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える） ☐ 3. 中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える） ☐ 4. 中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である） ☐ 5. 重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）

食事・栄養

☐ 0. 症候なし ☐ 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない ☐ 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする ☐ 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する ☐ 4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする ☐ 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

☐ 0. 症候なし ☐ 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない ☐ 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある ☐ 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる ☐ 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要 ☐ 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要



■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内



■ その他の事項

発症と経過（新規のみ）

発症時期	歳	か月	診断時期	歳	か月
診断に 繋がった症状					

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	トイレ動作	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	入浴	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 不能	
	着替え	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排便コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排尿コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

234-4 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）
（レフサム病）

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）	
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）	
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ	
☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄		
発症時期	西暦	年 月
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite 1 : 以下(1)、(2)の項目を満たすもの
 (1) A. 症状で述べた項目 (2) 血中フィタン酸の増加
- ☐ Definite 2 : PHYH 遺伝子の病原性変異が同定されたもの
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

以下の項目を満たす	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 網膜色素変性症による夜盲	☐ 視野狭窄	☐ 嗅覚障害	☐ 多発ニューロパチー
☐ 聴力障害	☐ 小脳失調	☐ 魚鱗癬	☐ 不整脈
		☐ 心筋症	

B. 検査所見

血中フィタン酸 血漿フィタン酸の増加、又は フィタン酸／プリスタン酸比の増加	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施
☐ phytanoyl CoA hydroxylase (PHYH)			

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 網膜色素変性症	☐ 難聴	☐ 成人発症の末梢神経障害	☐ 小脳失調
☐ 魚鱗癬	☐ フィタン酸の蓄積を認める他のペルオキシソーム病		

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS)

- ☐ 0. まったく症候がない
- ☐ 1. 症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
- ☐ 2. 軽度の障害
 （発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）
- ☐ 3. 中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）
- ☐ 4. 中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
- ☐ 5. 重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）

食事・栄養

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
- ☐ 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
- ☐ 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
- ☐ 4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする
- ☐ 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
- ☐ 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
- ☐ 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
- ☐ 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
- ☐ 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

発症と経過（新規のみ）

発症時期	歳 か月	診断時期	歳 か月
診断に 繋がった症状			

検査所見（新規のみ）

髄液タンパク 細胞数の増多を伴わない 髄液タンパクの増加を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

治療その他（全罹患期間）

☐ 食事制限 ☐ 血漿交換 ☐ 言語聴覚療法
☐ その他の治療 ☐ 未実施 ☐ 不明
＊その他の治療を選択の場合、以下に記入

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	トイレ動作	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	入浴	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 不能	
	着替え	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排便コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排尿コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

234-5 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）

（原発性高シュウ酸尿症Ⅰ型）

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）	
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）	
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ	
☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄		
発症時期	西暦	年 月
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度	
	☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし	
	☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし	
	☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite 1 : 以下の(1)及び(2)の項目を満たすもの
- ☐ Definite 2 : 以下の(3)又は(4)の項目を満たすもの
- ☐ (1) A. 症状で述べた項目 ☐ (2) 尿中シュウ酸、グリコール酸排泄量、血中シュウ酸値の上昇
- ☐ (3) 肝生検による AGT 酵素活性の低下 ☐ (4) AGXT 遺伝子の病原性変異を認める
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

以下の項目を満たす	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 尿路結石 ☐ 腎仙痛 ☐ 無症候性血尿 ☐ 腎石灰化症 ☐ 腎不全 ☐ 心筋内へのシュウ酸カルシウム沈着による不整脈 ☐ 骨痛 ☐ 網膜症 ☐ 歯の異常 ☐ 末梢神経障害 ☐ 腎不全による成長障害など ☐ 水腎 ☐ 水尿管	

B. 検査所見

1. 生化学的検査 尿中シュウ酸、グリコール酸排泄量、 血中シュウ酸値の増加を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 肝生検による AGT 酵素活性の測定	☐ 1. 低下を認める ☐ 2. 低下を認めない ☐ 3. 不明

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ alanine-glyoxylate aminotransferase (AGXT)	

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 他の繰り返す尿路結石症 ☐ 他の腎石灰化症	

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS)

- ☐ 0. まったく症候がない
- ☐ 1. 症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
- ☐ 2. 軽度の障害
（発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）
- ☐ 3. 中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）
- ☐ 4. 中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
- ☐ 5. 重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）

食事・栄養

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
- ☐ 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
- ☐ 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
- ☐ 4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする
- ☐ 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
- ☐ 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
- ☐ 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
- ☐ 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
- ☐ 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

発症と経過（新規のみ）

発症時期	歳 か月	診断時期	歳 か月
診断に 繋がった症状			

検査所見（新規のみ）

腎エコー又は単純 CT にて尿路結石を疑わせる所見	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

治療その他（全罹患期間）

☐ 食事・水分摂取	☐ マグネシウム・サイアザイト系利尿薬	☐ ビタミン B ₆
☐ 血液・腹膜透析	☐ 腎移植	☐ 肝移植
☐ 未実施	☐ 不明	☐ その他の治療
*その他の治療を選択の場合、以下に記入		

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

234-6 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）

（アカタラセミア（無カタラーゼ血症））

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）	
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）	
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ	
☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄		
発症時期	西暦	年 月
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度	
	☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし	
	☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし	
	☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite 1 : 以下の(1)、(2)の項目を全て満たすもの
 (1) A. 症状 (2) 血中カタラーゼ活性の低下
- ☐ Definite 2 : CAT 遺伝子の病原性変異が同定されたもの
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

以下の項目を満たす	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 歯肉部に発症する口腔壊疽	☐ 歯肉辺縁の潰瘍	☐ 歯周組織全般の壊疽	
☐ 骨壊死	☐ 通常の歯槽膿漏		

B. 検査所見

血中カタラーゼ活性の低下 血液中のカタラーゼ活性を測定すること	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施
☐ CAT			

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 進行性壊疽性口内炎	☐ アカタラセミアに起因しない歯槽膿漏		

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS)

- ☐ 0. まったく症候がない
- ☐ 1. 症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
- ☐ 2. 軽度の障害
 （発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）
- ☐ 3. 中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）
- ☐ 4. 中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
- ☐ 5. 重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）

食事・栄養

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
- ☐ 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
- ☐ 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
- ☐ 4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする
- ☐ 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
- ☐ 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
- ☐ 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
- ☐ 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
- ☐ 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

発症と経過（新規のみ）

発症時期			歳			か月	診断時期			歳			か月
診断に 繋がった症状													

治療その他（全罹患期間）

☐ 口腔内衛生管理 ☐ 口腔内外科的処置
☐ その他の治療 ☐ 未実施 ☐ 不明
＊その他の治療を選択の場合、以下に記入

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

258 ガラクトース-1-リン酸
ウリジルトランスフェラーゼ欠損症

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）	
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）	
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ	
☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄		
発症時期	西暦	年 月
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度	
	☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし	
	☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし	
	☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

Definite : Aを満たし、かつB1 またはB2 のいずれかを満たし、Cの鑑別疾患を除外できる	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当

A. 検査所見 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

酵素法による血中ガラクトース、血中ガラクトース-1-リン酸値の測定で、いずれも上昇する	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
ガラクトース-1-リン酸			mg/dL

B. 遺伝学的検査

1. 定性法（ボイトラー法）または定量法により、ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ（GALT）活性の低下または消失を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2. 遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施
☐ GALT			

C. 鑑別診断

以下の疾患を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾患には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ ガラクトース血症 II 型：ガラクトキナーゼ欠損症 ☐ ガラクトース血症 III 型：UDP ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症 ☐ ガラクトース血症 IV 型：ガラクトースムタロターゼ欠損症 ☐ 胆汁うっ滞を来す疾患 ☐ 門脈体循環シャント ☐ シトリン欠損症 ☐ ファンコニー・ビッケル症候群 ☐ G6PD 欠損症			

■ 重症度分類に関する事項

先天性代謝異常症の重症度評価

総合評価（以下の I から VI までの各評価および総合点をもとに☑を記入する）
☐ 重 症（4 点の項目が 1 つでもある場合）
☐ 重 症（2 点以上の項目があり、かつ加点した総点数が 6 点以上の場合）
☐ 中等症（加点した総点数が 3～6 点の場合）
☐ 軽 症（加点した総点数が 0～2 点の場合）

I 薬物などの治療状況（以下の中からいずれか1つを選択する）
☐ a. 治療を要しない(0) ☐ b. 対症療法のために何らかの薬物を用いた治療を継続している(1) ☐ c. 疾患特異的な薬物治療が中断できない(2) ☐ d. 急性発作時に呼吸管理、血液浄化を必要とする(4)
II 食事栄養治療の状況（以下の中からいずれか1つを選択する）
☐ a. 食事制限など特に必要がない(0) ☐ b. 軽度の食事制限あるいは一時的な食事制限が必要である(1) ☐ c. 特殊ミルクを継続して使用するなどの中程度の食事療法が必要である(2) ☐ d. 特殊ミルクを継続して使用するなどの疾患特異的な負荷の強い（厳格な）食事療法の継続が必要である(4) ☐ e. 経管栄養が必要である(4)
III 酵素欠損などの代謝障害に直接関連した検査（画像を含む）の所見 （以下の中からいずれか1つを選択する）
☐ a. 特に異常を認めない(0) ☐ b. 軽度の異常値が継続している（目安として正常範囲から 1.5SD の逸脱）(1) ☐ c. 中等度以上の異常値が継続している（目安として 1.5SD から 2.0SD の逸脱）(2) ☐ d. 高度の異常値が持続している（目安として 2.0SD 以上の逸脱）(3)
IV 現在の精神運動発達遅滞、神経症状、筋力低下についての評価（以下の中からいずれか1つを選択する）
☐ a. 異常を認めない(0) ☐ b. 軽度の障害を認める （目安として、IQ70 未満や補助具などを用いた自立歩行が可能な程度の障害）(1) ☐ c. 中程度の障害を認める（目安として、IQ50 未満や自立歩行が不可能な程度の障害）(2) ☐ d. 高度の障害を認める（目安として、IQ35 未満やほぼ寝たきりの状態）(4)
V 現在の臓器障害に関する評価（以下の中からいずれか1つを選択する）
☐ a. 肝臓、腎臓、心臓などに機能障害がない(0) ☐ b. 肝臓、腎臓、心臓などに軽度機能障害がある （目安として、それぞれの臓器異常による検査異常を認めるもの）(1) ☐ c. 肝臓、腎臓、心臓などに中等度機能障害がある （目安として、それぞれの臓器異常による症状を認めるもの）(2) ☐ d. 肝臓、腎臓、心臓などに重度機能障害がある、あるいは移植医療が必要である （目安として、それぞれの臓器の機能不全を認めるもの）(4)

VI 生活の自立・介助などの状況（以下の中からいずれか1つを選択する）

- ☐ a. 自立した生活が可能(0)
- ☐ b. 何らかの介助が必要(1)
- ☐ c. 日常生活の多くで介助が必要(2)
- ☐ d. 生命維持医療が必要(4)

I～VI

合 計

点

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

症状（新規：最重症時）

☐ 不機嫌	☐ 食欲不振	☐ 下痢	☐ 嘔吐
☐ 体重増加不良	☐ 低血糖	☐ 尿細管障害	☐ 白内障
☐ 肝障害	☐ 易感染性	☐ 敗血症	☐ 髄膜炎
女性の場合 卵巣機能不全症状（無月経）の有無		☐ 1. あり	☐ 2. なし ☐ 3. 不明

一般検査（新規：最重症時）

☐ 肝逸脱酵素の上昇		☐ ビリルビン値の上昇		☐ 腎機能異常	
MRI、CT	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施				
	☐ MRI ☐ CT				
	所見				

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

266 家族性地中海熱

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	発症者続柄		
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）		
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）		
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄			
発症時期	西暦		年 月
社会保障			
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし		
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5		
生活状況			
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである		
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない		
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない		
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい		
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる		
手帳取得状況			
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）		
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり		
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）		
人工呼吸器等装着者認定基準に該当			
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明			

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite 1 : A1a、A2、A3 をすべて満たし、かつA4 を満たし、Dの疾患を除外できる
- ☐ Definite 2 : A1a、A2、A3 をすべて満たし、A4 を満たさず、かつBを満たし、Dの疾患を除外できる
- ☐ Definite 3 : A1b、A2、A3 をすべて満たし、かつA4 を満たし、かつBを満たし、Dの疾患を除外できる
- ☐ いずれにも該当しない

A. 臨床所見

必須項目	
1. 繰り返す発熱	☐ a. 12 時間から 72 時間続く 38 度以上の発熱を 3 回以上繰り返す ☐ b. 12 時間未満、或いは 72 時間を超えて 1 週間未満持続する、38 度以上の発熱を 3 回以上繰り返す
2. 発熱時には、CRP や血清アミロイド A (SAA) などの炎症検査所見の著明な上昇を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
3. 発作間歇期には上記の 1、2 が消失する	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
補助項目	
4. 発熱時の随伴症状として、以下のいずれかを認める。発作間歇期にはこれらが消失する。	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
発熱時の随伴症状	☐ a. 汎発性腹膜炎による腹痛（非限局性で腹膜刺激症状を伴う） ☐ b. 胸膜炎による胸背部痛 ☐ c. 関節炎（単関節炎を原則とする） ☐ d. その他（心膜炎、精巣漿膜炎、髄膜炎による頭痛のいずれか）

B. 遺伝学的検査

MEFV 変異の有無 検出された変異には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
MEFV Exon 10 の変異 (ヘテロの変異を含む)	☐ M694I ☐ M680I ☐ M694V ☐ V726A ☐ その他*その他を選択の場合、以下に記入

C. コルヒチンへの反応性

コルヒチンの予防内服によって発作が客観的かつ著明に改善する	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

111

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 感染症（細菌感染症、ウイルス感染症、真菌感染症、抗酸菌感染症） ☐ 自己免疫疾患（関節リウマチ、若年性特発性関節炎、SLE、ベーチェット病、炎症性腸疾患、血管炎、成人発症スチル病など） ☐ 他の自己炎症性疾患（メバロン酸キナーゼ欠損症、NLRC4 異常症、TRAPS、クリオピリン関連周期熱症候群、A20 ハプロ不全症、VEXAS 症候群、PFAPA 等） ☐ 腫瘍性疾患（骨髄異形成症候群、白血病、固形腫瘍、等）			

■ 重症度分類に関する事項

重症例：以下の(1)、(2)のいずれかを満たす場合		
(1) コルヒチンが無効または不耐であり、かつ発熱発作頻回の場合	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
〈発熱発作頻回例の定義〉 当該疾病が原因となる CRP 上昇を伴う 38.0℃以上の発熱を発熱発作とする。 その際には感染症やその他の原因による発熱を除外すること。 発作と発作の間には少なくとも 24 時間以上の無発熱期間があるものとし、それを満たさない場合は一連の発作と考える。上記の定義による発熱発作を年 4 回以上認める場合。 〈コルヒチンが無効の定義〉 コルヒチンを最大容量（0.04mg/kg/day、上限 2.0mg/day）まで増量しても年 4 回以上の発熱発作を認める場合。 〈コルヒチンの不耐の定義〉 アレルギー反応、消化器症状（腹痛、嘔気、下痢）、肝機能障害などによりコルヒチンが増量できず、年 4 回以上の発熱発作を認める場合		
(2) アミロイドーシス合併例：当該疾病が原因となり、アミロイドーシスの合併を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

268 中條・西村症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : Aの1項目以上を認め、Bを満たす
- ☐ Probable : Aの6項目以上を認め、Cを除外できる
- ☐ いずれにも該当しない

A. 臨床所見

1. 常染色体潜性（劣性）あるいは顕性（優性）遺伝	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 手足の凍瘡様紫紅色斑（乳幼児期から冬季に出現）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. 繰り返す弛張熱（周期熱）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
4. 強い浸潤・硬結を伴う紅斑が出現（環状のこともある）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
5. 進行性の限局性脂肪筋肉萎縮・やせ（顔面・上肢に著明）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
6. 手足の長く節くれだった指、関節拘縮	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
7. 小球性貧血	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
8. 高ガンマグロブリン血症	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
9. 肝脾腫	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
10. 大脳基底核石灰化	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

B. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施
☐ PSMB8 ☐ PSMA3 ☐ PSMB4 ☐ PSMB9 ☐ PSMB10 ☐ POMP ☐ PSMB2 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入する			
その他の変異遺伝子			

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 1. 他の自己炎症性疾患	☐ 2. 膠原病	☐ 3. 脂肪萎縮症	

■ 重症度分類に関する事項

重症度分類（下記の表を参照に以下の該当する重症度に☑を記入する）	
☐ 軽症：スコアがすべて0か1	☐ 中等症：1つでもスコア2がある
☐ 重症：1つでもスコア3がある	

スコア	発熱発作	皮疹	脂肪筋肉萎縮 ・関節拘縮	内臓 (心・肺・肝臓) 病変
0	☐ なし	☐ なし	☐ なし	☐ なし
1	☐ 38度以上の発作 が年3回以内	☐ 非露出部のみ	☐ 日常生活動作 には制限なし	☐ 検査異常のみ・ 自他覚症状なし (治療を要さない)
2	☐ 38度以上の発作 が年4回以上	☐ 露出部に出没	☐ 身の回り以外の 日常生活動作の 制限	☐ 自他覚症状あり (要治療・可逆性)
3			☐ 身の回りの 日常生活動作の 制限	☐ 機能廃絶 (非可逆性)

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

276 軟骨無形成症

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite 1 : Aのうち3項目（18歳以上では1.と2.の2項目）を満たし、かつBのうち5項目全て（18歳以上では1.～4.の4項目）を満たしDの鑑別すべき疾患を除外できる
- ☐ Definite 2 : Probable、PossibleのうちCを満たす
- ☐ Probable : Aのうち2項目以上を満たし、かつBのうち3項目以上を満たしDの鑑別すべき疾患を除外できる
- ☐ Possible : Aのうち2項目以上を満たし、かつBのうち2項目以上を満たしDの鑑別すべき疾患を除外できる
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

1. 近位肢節により強い四肢短縮型の著しい低身長（-3SD以下の低身長、指極/身長<0.96の四肢短縮）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 特徴的な顔貌（頭蓋が相対的に大きい、前額部の突出、鼻根部の陥凹、顔面正中部の低形成、下顎が相対的に突出）：頭囲>+1SD	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. 三尖手（または三叉手）（手指を広げた時に典型的には中指と環指の間に広がる手、既往でもよい）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
調査票記入時の身長と指極（アームスパン）			
身長	cm	指極	cm

B. 検査所見（各所見で1つ以上の項目があれば「あり」とする。）

単純X線検査	
1. 四肢（正面）の所見	☐ 1. あり ☐ 2. なし
	☐ 管状骨は太く短い
	☐ 長管骨の骨幹端は幅が広く不整で盃状変形（カップリング）
	☐ 大腿骨頸部の短縮
	☐ 大腿骨近位部の帯状透亮像
	☐ 大腿骨遠位骨端は特徴的な逆V字型
	☐ 腓骨が脛骨より長い（腓骨長/脛骨長>1.1）
2. 脊椎（正面、側面）の所見	☐ 1. あり ☐ 2. なし
	☐ 腰椎椎弓根間距離の狭小化（椎弓根間距離L4/L1<1.0）
	☐ 腰椎椎体後方の陥凹

3. 骨盤（正面）の所見	☐ 1. あり ☐ 2. なし
	☐ 坐骨切痕の狭小化 ☐ 腸骨翼は低形成で方形あるいは円形 ☐ 臼蓋は水平 ☐ 小骨盤腔はシャンパングラス様
4. 頭部（正面、側面）の所見	☐ 1. あり ☐ 2. なし
	☐ 頭蓋底の短縮 ☐ 顔面骨低形成
5. 手（正面）の所見	☐ 1. あり ☐ 2. なし
	☐ 三尖手（または三叉手） ☐ 管状骨は太く短い

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ 線維芽細胞増殖因子受容体 3 型（FGFR3）の G380R 変異	

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 軟骨低形成症 ☐ 変容性骨異形成症 ☐ 偽性軟骨無形成症	

■ 重症度分類に関する事項

1. 脊柱管狭窄症を認め、modified Rankin Scale（mRS）が 3 以上	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 呼吸評価スケールが 3 以上	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

modified Rankin Scale（mRS）

☐ 0. まったく症候がない ☐ 1. 症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える） ☐ 2. 軽度の障害 （発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える） ☐ 3. 中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える） ☐ 4. 中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である） ☐ 5. 重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）

呼吸

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
- ☐ 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
- ☐ 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
- ☐ 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
- ☐ 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

臨床所見

成長ホルモン投与の既往と投与期間	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	投与期間	西暦 年 月から 年 月	
脚延長手術の既往と内容・時期	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	内容		
	時期	西暦 年 月	
水頭症治療歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
大後頭孔狭窄に対する治療歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	内容		
	時期	西暦 年 月	
難聴の有無と種類（診断時）	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	種類	☐ 感音性 ☐ 伝音性 ☐ 混合性	
膝変形（診断時）	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	内容		
	症状		
（女性では）妊娠・出産歴と分娩形式	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	☐ 妊娠歴 ☐ 出産歴		
	分娩形式		
CNP アナログ投与の既往と投与期間	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	投与期間	西暦 年 月から 年 月	



脊柱管狭窄症の症状

脊柱管狭窄症の症状（間歇性跛行）	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明



■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

277 リンパ管腫症/ゴーハム病

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	発症者続柄		
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
	続柄		
発症時期	西暦 年 月		
社会保障			
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし		
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5		
生活状況			
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである		
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない		
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない		
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい		
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる		
手帳取得状況			
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）		
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり		
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）		
人工呼吸器等装着者認定基準に該当			
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明			

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite: A1～A3のうち1つ以上の主要所見を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外し、Bの病理所見を認める
- ☐ Probable: A1～A3のうち1つ以上の主要所見を満たし、Cの鑑別すべき疾患を除外できる
- ☐ いずれにも該当しない

A. 主要所見

1. 骨皮質もしくは髄質が局在性もしくは散在性に溶解	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 肺、縦隔、心臓など胸腔内臓器にびまん性にリンパ管腫様病変、又はリンパ液貯留	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
3. 肝臓、脾臓など腹腔内臓器にびまん性にリンパ管腫様病変、又は腹腔内にリンパ液貯留	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

B. 病理学的所見

組織学的には、リンパ管内皮によって裏打ちされた不規則に拡張したリンパ管組織よりなり、一部に紡錘形細胞の集簇を認めることがある。腫瘍性の増殖は認めない。	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾患を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾患には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ リンパ脈管筋腫症などの他のリンパ管疾患 ☐ 遺伝性先端骨溶解症 ☐ 遺伝性溶骨症候群などの先天性骨溶解疾患	☐ 悪性新生物による溶骨性疾患 ☐ 特発性多中心性溶骨性腎症

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS)

- ☐ 0. まったく症候がない
- ☐ 1. 症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
- ☐ 2. 軽度の障害
（発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）
- ☐ 3. 中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）
- ☐ 4. 中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
- ☐ 5. 重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）

食事・栄養

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
- ☐ 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
- ☐ 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
- ☐ 4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする
- ☐ 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
- ☐ 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
- ☐ 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
- ☐ 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
- ☐ 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

発症と経過 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

症状（最重症時）（複数回答可）			
☐ 骨溶解	☐ 骨痛	☐ 骨変形	☐ 病的骨折
☐ 側弯	☐ 四肢短縮	☐ リンパ浮腫	☐ リンパ漏
☐ 胸水	☐ 縦隔浸潤	☐ 肺浸潤	☐ 肺嚢胞
☐ 胸膜炎	☐ 心嚢水	☐ 心膜炎	☐ 心不全
☐ 腹水	☐ 腹腔内リンパ管腫	☐ 肝臓病変	☐ 脾臓病変
☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入			
具体的に			
発症もしくは、悪化の原因 （原因として考えられるものは 全て挙げてください）	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	☐ 感染症 ☐ 手術 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入		
	具体的に		
骨病変の部位と病変数（最重症時）（ない場合は記載不要）（例：側頭骨に3 cm大の骨溶解が2個）			
病変			
骨病変のX線写真の所見（最重症時）（ない場合は記載不要）			
☐ 骨皮質欠損 ☐ 髄質の溶解 ☐ 病的骨折 ☐ 側弯 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入			
具体的に			
病理学的所見（最重症時）（免疫染色など含め、根拠となった所見について記載する）			
生検部位			
所見			

進行度（過去1年間）			
☐ かなり進行 ☐ やや進行 ☐ 進行せず ☐ 改善			
その具体的な所見			
血液凝固系検査異常の有無（過去1年間） （検査異常有りの場合は、最悪化時の検査値を入力）		☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
血小板数	×10 ⁴ /μL	FDP	μg/mL
Dダイマー	ng/mL	Fib	mg/dL
その他			
出血症状の有無 （過去1年間）	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	ありの場合は、 具体的な症状、所見		

治療その他

治療内容（この1年間で行った治療を全て記入する）			
薬物療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施 ☐ 3. 不明		
	薬名		
	投与量		
	治療期間	西暦 年 月 ～ 年 月	
	治療効果	☐ 1. 著効 ☐ 2. 有効 ☐ 3. 反応あり、やや有効 ☐ 4. 不変 ☐ 5. 判断できない	
	所見など		

外科的治療	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施 ☐ 3. 不明	
	行った手術名	
	治療効果	☐ 1. 著効 ☐ 2. 有効 ☐ 3. 反応あり、やや有効 ☐ 4. 不変 ☐ 5. 判断できない
	所見など	
放射線治療	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施 ☐ 3. 不明	
	照射方法	
	照射量	Gy
	治療効果	☐ 1. 著効 ☐ 2. 有効 ☐ 3. 反応あり、やや有効 ☐ 4. 不変 ☐ 5. 判断できない
	所見など	
栄養療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施 ☐ 3. 不明	
	治療名	
	治療効果	☐ 1. 著効 ☐ 2. 有効 ☐ 3. 反応あり、やや有効 ☐ 4. 不変 ☐ 5. 判断できない
	所見など	

その他の治療	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施 ☐ 3. 不明	
	治療名	
	治療効果	☐ 1. 著効 ☐ 2. 有効 ☐ 3. 反応あり、やや有効 ☐ 4. 不変 ☐ 5. 判断できない
	所見など	

治療効果については、以下の基準を参考に判定し、根拠となった所見なども併記すること

- | |
|---|
| 1. 著効（その治療によって明らかに改善、寛解状態となった。腫瘍サイズ、もしくは改善率が 50%以上）
2. 有効（ある程度の効果があったが、寛解とはなっていない。腫瘍サイズ、もしくは改善率が 10～50%）
3. 反応あり、やや有効（やや症状の改善を認めたが、有効までとはいえない。改善率が 0～10%）
4. 不変（その治療による症状の改善を認めなかった。改善率 0%）
5. 判断できない（その治療によって、症状が改善したか、していないか判断できない場合） |
|---|

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

278 巨大リンパ管奇形^{けい}（頸部顔面病変）

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）	
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）	
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ	
☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄		
発症時期	西暦	年 月
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級 ☐ 4級 ☐ 5級 ☐ 6級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

Definite : Aを満たし、C. 鑑別診断を除外した上で、生下時から存在し、Bの1. 2. 3のすべての所見を認め、D. 鑑別診断ですべて除外できるもの	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当

A. 脈管奇形（血管奇形およびリンパ管奇形）診断基準

軟部・体表などの血管あるいはリンパ管の異常な拡張・吻合・集簇など、構造の異常から成る病変で、理学的所見、画像診断あるいは病理組織にてこれを認めるもの	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 静脈奇形（海綿状血管腫）	☐ 動静脈奇形		
☐ リンパ管奇形（リンパ管腫）	☐ リンパ管腫症・ゴーハム病		
☐ 毛細血管奇形（単純性血管腫・ポートワイン母斑）	☐ 混合型脈管奇形（混合型血管奇形）		

B. 細分類 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）診断基準

1. 理学的所見	
頸部顔面に圧迫により変形するが縮小しない腫瘍性病変を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 画像所見	
病変内に大小様々な1つ以上の嚢胞様成分が集簇性もしくは散在性に存在する腫瘍性病変として認められる。嚢胞内部の血流は認めず、頸部顔面の病変が患者の手掌大以上である。	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
検査方法	☐ 超音波 ☐ MRI ☐ CT
3. 嚢胞内容液所見：リンパ（液）として矛盾がない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

C. 鑑別疾患（血管奇形およびリンパ管奇形）

以下の疾患を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 血管あるいはリンパ管を構成する細胞等に腫瘍性の増殖がある疾患（乳児血管腫（イチゴ状血管腫）、房状血管腫、カポジ肉腫様血管内皮細胞腫、血管肉腫など）	
☐ 明らかな後天性病変（静脈瘤、リンパ浮腫、外傷性・医原性動静脈瘻、動脈瘤など）	

D. 鑑別診断（巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変））

以下の疾患を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 奇形腫	☐ 静脈奇形（海綿状血管腫） ☐ 被角血管腫
☐ 他の水疱性・嚢胞性疾患（ガマ腫、正中頸嚢胞）	☐ 単房性巨大嚢胞のみからなるもの

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS)

- ☐ 0. まったく症候がない
- ☐ 1. 症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
- ☐ 2. 軽度の障害
（発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）
- ☐ 3. 中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）
- ☐ 4. 中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
- ☐ 5. 重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）

食事・栄養

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
- ☐ 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
- ☐ 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
- ☐ 4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする
- ☐ 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
- ☐ 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
- ☐ 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
- ☐ 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
- ☐ 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

出血、感染、疼痛

出血	
☐ 0. 症候なし	
☐ 1. ときおり出血するが日常の務めや活動は行える	
☐ 2. しばしば出血するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える	
☐ 3. 出血の治療のため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療により出血予防・止血が得られるもの	
☐ 4. 致死的な出血のリスクをもつもの、または、慢性出血性貧血のため月一回程度の輸血を定期的に必要とするもの	
☐ 5. 致死的な出血のリスクが非常に高いもの	
感染	
☐ 0. 症候なし	
☐ 1. ときおり感染を併発するが日常の務めや活動は行える	
☐ 2. しばしば感染を併発するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える	
☐ 3. 感染・蜂窩織炎の治療のため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療によって感染症状の進行を抑制できるもの	
☐ 4. 敗血症などの致死的な感染を合併するリスクをもつもの	
☐ 5. 敗血症などの致死的な感染を合併するリスクが非常に高いもの	
疼痛	
☐ 0. 症候なし	
☐ 1. ときおり疼痛を併発するが、日常的な動作は行えるもの	
☐ 2. しばしば疼痛を併発し、日常的な動作がある程度に制限されるもの	
☐ 3. 著しい疼痛のため、鎮痛薬の常用または侵襲的治療によっても日常的な動作が相当な程度に制限されるもの	
☐ 4. 著しい疼痛のため、鎮痛薬の常用または侵襲的治療によっても軽微な動作以外は制限されるもの	
☐ 5. 激しい疼痛のため、いかなる鎮痛薬や侵襲的治療によっても軽微な動作さえ制限されるもの	

聴覚障害

☐ 0) 25dBHL 未満（正常）	☐ 1) 25dBHL 以上 40dBHL 未満（軽度難聴）
☐ 2) 40dBHL 以上 70dBHL 未満（中等度難聴）	☐ 3) 70dBHL 以上 90dBHL 未満（高度難聴）
☐ 4) 90dBHL 以上（重度難聴）	
※500、1000、2000Hz の平均値で、聞こえが良い耳（良聴耳）の値で判断	



視覚障害

良好な方の眼の矯正視力が 0.3 未満	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内



■ その他の事項

＜参考事項＞	
(a) 理学的所見	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 深部にあり外観上明らかでない ☐ 皮膚や粘膜では丘疹・結節となり、集簇しカエルの卵状を呈することがあり、ダーモスコピーにより嚢胞性病変を認める ☐ 経過中病変の膨らみや硬度は増減する ☐ 感染や内出血により急激な腫脹や疼痛をきたす ☐ 病変内に毛細血管や静脈の異常拡張を認める	
(b) 病理学的所見	
肉眼的には、水様ないし乳汁様内容液を有し、多嚢胞状または海綿状断面を呈する病変。 組織学的には、リンパ管内皮によって裏打ちされた大小さまざまな嚢胞状もしくは不規則に拡張したリンパ管組織よりなる。腫瘍性の増殖を示す細胞を認めない。	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
(c) 嚢胞内容液所見	
嚢胞内に血液を混じる	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

臨床所見（最重症時） *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

身長・体重	身長		cm	体重		kg
疾患部位（複数選択可）						
【頭頸部表在】						
頭部	☐ R ☐ L	上下口唇		☐ R ☐ L		
前額部	☐ R ☐ L	下顎後窩		☐ R ☐ L		
眉部・上眼瞼	☐ R ☐ L	顎下部（前頸三角上部）		☐ R ☐ L		
鼻部	☐ あり	前頸部（前頸三角下部）		☐ R ☐ L		
頬部	☐ R ☐ L	側頸部		☐ R ☐ L		
耳下腺部	☐ R ☐ L	後頸部（後頸下三角）		☐ R ☐ L		
耳介	☐ R ☐ L	鎖骨上窩		☐ R ☐ L		

【頭頸部深部】			
眼窩内	☐ R ☐ L	口腔内頬粘膜下	☐ R ☐ L
舌内	☐ あり	喉頭蓋・披裂部・声帯	☐ あり
咽頭後壁	☐ R ☐ L	頸部気管内	☐ あり
頭蓋内	☐ R ☐ L		
その他の疾患部位（複数選択可）		☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
☐ 腋窩 ☐ 縦隔 ☐ 胸部（表在） ☐ 上肢 ☐ 腹腔内・後腹膜 ☐ 腹部（表在） ☐ 背部（表在） ☐ 鼠径部 ☐ 臀部 ☐ 下肢 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入			
大きさ（長径）（多数の場合最大の病変）cm と手掌の何倍か、の 2 つの方法で教えてください			
☐ 30cm 以上 ☐ 20cm 以上 30cm 未満 ☐ 15cm 以上 20cm 未満 ☐ 10cm 以上 15cm 未満 ☐ 5cm 以上 10cm 未満 ☐ 5cm 未満 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入			
☐ 手掌の 5 倍以上 ☐ 3 倍以上 5 倍未満 ☐ 2 倍以上 3 倍未満 ☐ 2 倍未満 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入			

受診時および既往症状（複数選択可）		☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
☐ 痛み ☐ 腫れ ☐ 潰瘍 ☐ リンパ漏 ☐ 感染 ☐ 出血 ☐ 整容障害 ☐ 機能的障害 ☐ a. 知覚 ☐ b. 運動 ☐ c. 視覚 ☐ d. 聴覚 ☐ e. 平衡 ☐ f. 音声機能 ☐ g. 心臓機能 ☐ h. 神経または精神障害 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入				
病変の外観（最終診察時（現在）の状況。体幹は肌着着用状態で）				
☐ 非常に目立つ ☐ すぐにわかる ☐ よく見るとわかる ☐ わからない				
外科的切除の可能性（病変が残存している場合）				
☐ 切除による改善の余地あり（合併症リスク小） ☐ 切除による改善の余地あり（合併症リスク大） ☐ 切除は不可能ではないが、合併症を考慮すると選択しにくい ☐ 切除による改善が見込めない				
病変のタイプ	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
	☐ 嚢胞型（マクロシスティック）である ☐ 嚢胞型ではない（海綿状、ミクロシスティック、混合型等）			

治療その他

当該施設での治療歴（治療回数）〔複数選択可〕		☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
☐ 外科手術（切除、再建等）	回	☐ 硬化療法	回
☐ 塞栓術	回	☐ レーザー治療	回
薬物療法 薬剤名 ☐ 自由記載〔複数可〕 ＊50 文字以内かつ 3 行以内			
☐ 放射線治療			
☐ その他	治療名		回
有効であった治療 （自由記載〔複数可〕） ＊50 文字以内かつ 3 行以内		☐ 1. あり ＊1 を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
転帰※（腫瘍体積と症状の両者を記入する）			
腫瘍の体積	☐ 治癒・消失 ☐ 著明に縮小 ☐ 軽度縮小 ☐ 不変 ☐ 増大 ☐ 判断できない ☐ その他 ＊その他を選択の場合、以下に記入		
主な症状 1	内容		
	☐ 治癒・消失 ☐ 著明に改善 ☐ 軽度改善 ☐ 不変 ☐ 悪化 ☐ 判断できない ☐ その他 ＊その他を選択の場合、以下に記入		

主な症状 2	内容				
	☐ 治癒・消失 ☐ 著明に改善 ☐ 軽度改善 ☐ 不変				
	☐ 悪化 ☐ 判断できない ☐ その他				
	*その他を選択の場合、以下に記入				

※転帰については治療歴があれば当該施設での治療開始前と比較し、無治療の場合は初診時と比較する。
 以下の記載を参考にして判定する。

転帰（腫瘍の体積）	
治癒・消失	（腫瘍のほぼ消失）
著明に縮小	（腫瘍体積の縮小率が 50%以上）
軽度縮小	（腫瘍体積の縮小率が 50%未満）
不変	（腫瘍体積の縮小率がほぼ 0%）
増大	（腫瘍体積の明らかな増大）
転帰（症状）[症状の改善率は可能であれば VAS（visual analog scale）、NRS（numerical rating scale）や重症度などを参考にする]	
治癒・消失	（症状のほぼ消失）
著明に改善	（症状の改善率が 50%以上）
軽度改善	（症状の改善率が 50%未満）
不変	（症状の改善率がほぼ 0%）
悪化	（症状の明らかな悪化）

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

279 巨大静脈奇形^{けい}（頸部口腔咽頭びまん性病変）

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級 ☐ 4級 ☐ 5級 ☐ 6級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : A1 及び A2 を満たし、B1 を満たし、C を除外できる
- ☐ Probable : A1 及び A2 を満たし、B1 で診断困難だが B2 を満たし、C を除外できる
- ☐ Possible : A1 及び A2 を満たし、B1 で診断困難なもので、C を除外できる
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状等

1. 身体所見：腫瘍状あるいは静脈瘤状であり、表在性病変であれば青色の色調である。圧迫にて虚脱する。病変部の下垂にて膨満し、拳上により虚脱する。	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 病変の部位と範囲：頸部・口腔・咽頭の全ての領域にびまん性連続性に病変を確認することは必須である。巨大の定義は患者の手拳大以上の大きさとする。手拳大とは、患者本人の中手指節関節から手関節までの手掌の面積をさす。	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

B. 検査所見

1. 画像所見	
頸部・口腔・咽頭の全ての領域にわたってびまん性かつ連続性に、拡張又は集簇した分葉状、海綿状あるいは静脈瘤状の静脈性血管腔を有する病変を認める。内部に緩徐な血流がみられるが、血栓や石灰化を伴うことがある。	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
検査方法	☐ 超音波 ☐ MRI ☐ 血管造影（直接穿刺造影あるいは静脈造影） ☐ CT
2. 病理所見	
拡張した血管の集簇がみられ、血管の壁には弾性線維が認められる。平滑筋が存在するが壁の一部で確認できないことも多い。成熟した血管内皮が内側を覆う。内部に血栓や石灰化を伴うことがある。	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 腫瘍性疾患（血管あるいはリンパ管を構成する細胞等に腫瘍性の増殖がある疾患）： 乳児血管腫（イチゴ状血管腫）、房状血管腫、カボジ肉腫様血管内皮細胞腫、血管肉腫など	
☐ 明らかな後天性病変：一次性静脈瘤、二次性リンパ浮腫、外傷性・医原性動静脈瘻、動脈瘤など	

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS)

- ☐ 0. まったく症候がない
- ☐ 1. 症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
- ☐ 2. 軽度の障害
（発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）
- ☐ 3. 中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）
- ☐ 4. 中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
- ☐ 5. 重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）

食事・栄養

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
- ☐ 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
- ☐ 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
- ☐ 4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする
- ☐ 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
- ☐ 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
- ☐ 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
- ☐ 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
- ☐ 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

聴覚障害

- ☐ 0) 25dBHL 未満（正常）
- ☐ 1) 25dBHL 以上 40dBHL 未満（軽度難聴）
- ☐ 2) 40dBHL 以上 70dBHL 未満（中等度難聴）
- ☐ 3) 70dBHL 以上 90dBHL 未満（高度難聴）
- ☐ 4) 90dBHL 以上（重度難聴）

※500、1000、2000Hz の平均値で、聞こえが良い耳（良聴耳）の値で判断

視覚障害

良好な方の眼の矯正視力が 0.3 未満	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

出血、感染、疼痛

出血
☐ 0. 症候なし
☐ 1. ときおり出血するが日常の務めや活動は行える
☐ 2. しばしば出血するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える
☐ 3. 出血の治療のため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療により出血予防・止血が得られるもの
☐ 4. 致死的な出血のリスクをもつもの、または、慢性出血性貧血のため月一回程度の輸血を定期的に必要とするもの
☐ 5. 致死的な出血のリスクが非常に高いもの
感染
☐ 0. 症候なし
☐ 1. ときおり感染を併発するが日常の務めや活動は行える
☐ 2. しばしば感染を併発するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える
☐ 3. 感染・蜂窩織炎の治療のため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療によって感染症状の進行を抑制できるもの
☐ 4. 敗血症などの致死的な感染を合併するリスクをもつもの
☐ 5. 敗血症などの致死的な感染を合併するリスクが非常に高いもの
疼痛
☐ 0. 症候なし
☐ 1. ときおり疼痛を併発するが、日常的な動作は行えるもの
☐ 2. しばしば疼痛を併発し、日常的な動作がある程度に制限されるもの
☐ 3. 著しい疼痛のため、鎮痛薬の常用または侵襲的治療によっても日常的な動作が相当な程度に制限されるもの
☐ 4. 著しい疼痛のため、鎮痛薬の常用または侵襲的治療によっても軽微な動作以外は制限されるもの
☐ 5. 激しい疼痛のため、いかなる鎮痛薬や侵襲的治療によっても軽微な動作さえ制限されるもの

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ その他の事項

臨床所見（最重症時） *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

身長						cm	体重						kg
疾患部位（複数選択可）													
【頭頸部表在】													
頭部	☐	R	☐	L	上下口唇				☐	R	☐	L	
前額部	☐	R	☐	L	下顎後窩				☐	R	☐	L	
眉部・上眼瞼	☐	R	☐	L	顎下部（前頸三角上部）				☐	R	☐	L	
鼻部	☐	あり			前頸部（前頸三角下部）				☐	R	☐	L	
頬部	☐	R	☐	L	側頸部				☐	R	☐	L	
耳下腺部	☐	R	☐	L	後頸部（後頸下三角）				☐	R	☐	L	
耳介	☐	R	☐	L	鎖骨上窩				☐	R	☐	L	
【頭頸部深部】													
眼窩内	☐	R	☐	L	口腔内頬粘膜下				☐	R	☐	L	
舌内	☐	あり			喉頭蓋・披裂部・声帯				☐	あり			
咽頭後壁	☐	R	☐	L	頸部気管内				☐	あり			
頭蓋内	☐	R	☐	L									
その他の疾患部位（複数選択可）								☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明					
☐ 腋窩 ☐ 縦隔 ☐ 胸部（表在） ☐ 上肢 ☐ 腹腔内・後腹膜 ☐ 腹部（表在） ☐ 背部（表在） ☐ 鼠径部 ☐ 臀部 ☐ 下肢 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入													

大きさ（長径）（多数の場合最大の病変）cm と手掌の何倍か、の 2 つの方法で教えてください	
☐ 30cm 以上 ☐ 20cm 以上 30cm 未満 ☐ 15cm 以上 20cm 未満 ☐ 10cm 以上 15cm 未満 ☐ 5cm 以上 10cm 未満 ☐ 5cm 未満 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
☐ 手掌の 5 倍以上 ☐ 3 倍以上 5 倍未満 ☐ 2 倍以上 3 倍未満 ☐ 2 倍未満 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
受診時および既往症状（複数選択可）	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
☐ 痛み ☐ 腫れ ☐ 潰瘍 ☐ リンパ漏 ☐ 感染 ☐ 出血 ☐ 整容障害 ☐ 機能的障害 ☐ a. 知覚 ☐ b. 運動 ☐ c. 視覚 ☐ d. 聴覚 ☐ e. 平衡 ☐ f. 音声機能 ☐ g. 心臓機能 ☐ h. 神経または精神障害 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
病変の外観（最終診察時（現在）の状況。体幹は肌着着用状態で）	
☐ 非常に目立つ ☐ すぐにわかる ☐ よく見るとわかる ☐ わからない	
外科的切除の可能性（病変が残存している場合）	
☐ 切除による改善の余地あり（合併症リスク小） ☐ 切除による改善の余地あり（合併症リスク大） ☐ 切除は不可能ではないが、合併症を考慮すると選択しにくい ☐ 切除による改善が見込めない	

治療その他

当該施設での治療歴（治療回数）（複数選択可）		☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
☐ 外科手術	回	☐ 硬化療法	回
☐ 塞栓術	回	☐ レーザー治療	回

☐ 薬物療法 薬剤名 ☐ 自由記載 [複数可] *50 文字以内かつ 3 行以内			
☐ 放射線治療			
☐ その他	治療名		回
有効であった治療 (自由記載 [複数可]) *50 文字以内かつ 3 行以内	☐ 1. あり *1 を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
転帰※ (腫瘍体積と症状の両者を記入する)			
腫瘍の体積	☐ 治癒・消失 ☐ 著明に縮小 ☐ 軽度縮小 ☐ 不変 ☐ 増大 ☐ 判断できない ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入		
主な症状 1	内容		
	☐ 治癒・消失 ☐ 著明に改善 ☐ 軽度改善 ☐ 不変 ☐ 悪化 ☐ 判断できない ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入		
主な症状 2	内容		
	☐ 治癒・消失 ☐ 著明に改善 ☐ 軽度改善 ☐ 不変 ☐ 悪化 ☐ 判断できない ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入		

※転帰については治療歴があれば当該施設での治療開始前と比較し、無治療の場合は初診時と比較する。

以下の記載を参考にして判定する。

転帰（腫瘍の体積）	
治癒・消失	（腫瘍のほぼ消失）
著明に縮小	（腫瘍体積の縮小率が 50%以上）
軽度縮小	（腫瘍体積の縮小率が 50%未満）
不変	（腫瘍体積の縮小率がほぼ 0%）
増大	（腫瘍体積の明らかな増大）
転帰（症状）〔症状の改善率は可能であれば VAS（visual analog scale）、NRS（numerical rating scale）や重症度などを参考にする〕	
治癒・消失	（症状のほぼ消失）
著明に改善	（症状の改善率が 50%以上）
軽度改善	（症状の改善率が 50%未満）
不変	（症状の改善率がほぼ 0%）
悪化	（症状の明らかな悪化）

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

280 巨大動静脈奇形^{けい}（頸部顔面又は四肢病変）

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）	
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）	
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ	
☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄		
発症時期	西暦	年 月
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : A1 およびA2 を満たし、B1 を満たし、Cを除外できる
- ☐ Probable : A1 およびA2 を満たし、B1 で診断困難だがB2 を満たし、Cを除外できる
- ☐ Possible : A1 およびA2 を満たし、B1 で診断困難なもので、Cを除外できる
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状等

1. 身体所見	
軟部・体表などの血管の拡張や蛇行がみられ、拍動やスリル（シャントによる振動）を触知し、血管雑音を聴取する	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 病変の部位と範囲	
頸部顔面においては患者の手拳大以上の大きさとする。手拳大とは、患者本人の中手指節関節から手関節までの手掌の面積をさす。四肢においては少なくとも一肢のほぼ全体にわたるものとする。	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

B. 検査所見

1. 画像所見	
超音波検査、MRI 検査、CT 検査、動脈造影検査のいずれかにて動静脈の異常な拡張や吻合を認め、病変内に動脈血流を有する。	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
検査方法	☐ 超音波 ☐ MRI ☐ CT ☐ 動脈造影
2. 病理所見	
明らかな動脈、静脈のほか、動脈と静脈の中間的な構造を示す種々の径の血管が不規則に集簇している。中間的な構造を示す血管の壁では弾性板や平滑筋層の乱れがみられ、同一の血管のなかでも壁の厚さはしばしば不均一である。また、毛細血管の介在を伴うこともある。	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 腫瘍性疾患（血管あるいはリンパ管を構成する細胞等に腫瘍性の増殖がある疾患）： 乳児血管腫（イチゴ状血管腫）、房状血管腫、カポジ肉腫様血管内皮細胞腫、血管肉腫など	
☐ 明らかな後天性病変：一次性静脈瘤、二次性リンパ浮腫、外傷性・医源性動静脈瘻、動脈瘤など	

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS)

- ☐ 0. まったく症候がない
- ☐ 1. 症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
- ☐ 2. 軽度の障害
（発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）
- ☐ 3. 中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）
- ☐ 4. 中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
- ☐ 5. 重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）

食事・栄養

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
- ☐ 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
- ☐ 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
- ☐ 4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする
- ☐ 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
- ☐ 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
- ☐ 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
- ☐ 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
- ☐ 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

聴覚障害

聴覚障害

高度難聴以上	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 0) 25dBHL 未満（正常）	☐ 1) 25dBHL 以上 40dBHL 未満（軽度難聴）		
☐ 2) 40dBHL 以上 70dBHL 未満（中等度難聴）	☐ 3) 70dBHL 以上 90dBHL 未満（高度難聴）		
☐ 4) 90dBHL 以上（重度難聴）			
※500、1000、2000Hz の平均値で、聞こえが良い耳（良聴耳）の値で判断			

視覚障害

良好な方の眼の矯正視力が 0.3 未満	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

出血、感染、疼痛

出血
☐ 0. 症候なし
☐ 1. ときおり出血するが日常の務めや活動は行える
☐ 2. しばしば出血するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える
☐ 3. 出血の治療のため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療により出血予防・止血が得られるもの
☐ 4. 致死的な出血のリスクをもつもの、または、慢性出血性貧血のため月一回程度の輸血を定期的に必要とするもの
☐ 5. 致死的な出血のリスクが非常に高いもの
感染
☐ 0. 症候なし
☐ 1. ときおり感染を併発するが日常の務めや活動は行える
☐ 2. しばしば感染を併発するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える
☐ 3. 感染・蜂窩織炎の治療のため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療によって感染症状の進行を抑制できるもの
☐ 4. 敗血症などの致死的な感染を合併するリスクをもつもの
☐ 5. 敗血症などの致死的な感染を合併するリスクが非常に高いもの
疼痛
☐ 0. 症候なし
☐ 1. ときおり疼痛を併発するが、日常的な動作は行えるもの
☐ 2. しばしば疼痛を併発し、日常的な動作がある程度に制限されるもの
☐ 3. 著しい疼痛のため、鎮痛薬の常用または侵襲的治療によっても日常的な動作が相当な程度に制限されるもの
☐ 4. 著しい疼痛のため、鎮痛薬の常用または侵襲的治療によっても軽微な動作以外は制限されるもの
☐ 5. 激しい疼痛のため、いかなる鎮痛薬や侵襲的治療によっても軽微な動作さえ制限されるもの



■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内



■ その他の事項

病型

☐ 静脈奇形（海綿状血管腫）	☐ 動静脈奇形	☐ リンパ管奇形（リンパ管腫）
☐ リンパ管腫症・ゴーハム病	☐ 毛細血管奇形（単純性血管腫・ポートワイン母斑）	
☐ 混合型脈管奇形（混合型血管奇形）		

臨床所見（最重症時） *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

身長		cm	体重		kg
疾患部位（複数選択可）					
【頭頸部表在】					
頭部	☐ R	☐ L	上下口唇	☐ R	☐ L
前額部	☐ R	☐ L	下顎後窩	☐ R	☐ L
眉部・上眼瞼	☐ R	☐ L	顎下部（前頸三角上部）	☐ R	☐ L
鼻部	☐ あり		前頸部（前頸三角下部）	☐ R	☐ L
頬部	☐ R	☐ L	側頸部	☐ R	☐ L
耳下腺部	☐ R	☐ L	後頸部（後頸下三角）	☐ R	☐ L
耳介	☐ R	☐ L	鎖骨上窩	☐ R	☐ L
【頭頸部深部】					
眼窩内	☐ R	☐ L	口腔内頬粘膜下	☐ R	☐ L
舌内	☐ あり		喉頭蓋・披裂部・声帯	☐ あり	
咽頭後壁	☐ R	☐ L	頸部気管内	☐ あり	
頭蓋内	☐ R	☐ L			
【四肢】					
肩関節	☐ R	☐ L	上腕	☐ R	☐ L
肘関節	☐ R	☐ L	前腕	☐ R	☐ L
手関節	☐ R	☐ L	手	☐ R	☐ L
股関節	☐ R	☐ L	大腿	☐ R	☐ L
膝関節	☐ R	☐ L	下腿	☐ R	☐ L

足関節	☐ R ☐ L	足	☐ R ☐ L
その他の疾患部位（複数選択可）		☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
☐ 縦隔 ☐ 胸部（表在） ☐ 腹腔内・後腹膜 ☐ 腹部（表在） ☐ 背部（表在） ☐ 臀部 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入			
大きさ（長径）（多数の場合最大の病変）cm と手掌の何倍か、の 2 つの方法で教えてください			
☐ 30cm 以上 ☐ 20cm 以上 30cm 未満 ☐ 15cm 以上 20cm 未満 ☐ 10cm 以上 15cm 未満 ☐ 5cm 以上 10cm 未満 ☐ 5cm 未満 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入			
☐ 手掌の 5 倍以上 ☐ 3 倍以上 5 倍未満 ☐ 2 倍以上 3 倍未満 ☐ 2 倍未満 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入			
受診時および既往症状（複数選択可）		☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
☐ 痛み ☐ 腫れ ☐ 潰瘍 ☐ リンパ漏 ☐ 感染 ☐ 出血 ☐ 整容障害 ☐ 機能的障害 ☐ a. 知覚 ☐ b. 運動 ☐ c. 視覚 ☐ d. 聴覚 ☐ e. 平衡 ☐ f. 音声機能 ☐ g. 心臓機能 ☐ h. 神経または精神障害 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入			
病変の外観（最終診察時（現在）の状況。体幹は肌着着用状態で）			
☐ 非常に目立つ ☐ すぐにわかる ☐ よく見るとわかる ☐ わからない			

外科的切除の可能性（病変が残存している場合）	
☐ 切除による改善の余地あり（合併症リスク小） ☐ 切除による改善の余地あり（合併症リスク大） ☐ 切除は不可能ではないが、合併症を考慮すると選択しにくい ☐ 切除による改善が見込めない	
Schobinger 分類	
☐ Stage I 平らで、赤みを呈する ☐ Stage II 雑音聴取される、脈打つ拍動を感じる、拡大病変 ☐ Stage III 疼痛、潰瘍、出血、感染を認める ☐ Stage IV 心不全になる ☐ 判定困難	

治療その他

当該施設での治療歴（治療回数）〔複数選択可〕		☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
☐ 外科手術	回	☐ 硬化療法	回
☐ 塞栓術	回	☐ レーザー治療	回
☐ 薬物療法 薬剤名 ☐ 自由記載〔複数可〕 *50 文字以内かつ 3 行以内			
☐ 放射線治療			
☐ その他	治療名		回
有効であった治療 （自由記載〔複数可〕） *50 文字以内かつ 3 行以内	☐ 1. あり *1 を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
転帰※（腫瘍体積と症状の両者を記入する）			
腫瘍の体積	☐ 治癒・消失 ☐ 著明に縮小 ☐ 軽度縮小 ☐ 不変 ☐ 増大 ☐ 判断できない ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入		

主な症状 1	内容	
	☐ 治癒・消失 ☐ 著明に改善 ☐ 軽度改善 ☐ 不変 ☐ 悪化 ☐ 判断できない ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入	
主な症状 2	内容	
	☐ 治癒・消失 ☐ 著明に改善 ☐ 軽度改善 ☐ 不変 ☐ 悪化 ☐ 判断できない ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入	

※転帰については治療歴があれば当該施設での治療開始前と比較し、無治療の場合は初診時と比較する。
 以下の記載を参考にして判定する。

転帰（腫瘍の体積）
治癒・消失（腫瘍のほぼ消失） 著明に縮小（腫瘍体積の縮小率が 50%以上） 軽度縮小（腫瘍体積の縮小率が 50%未満） 不変（腫瘍体積の縮小率がほぼ 0%） 増大（腫瘍体積の明らかな増大）
転帰（症状）〔症状の改善率は可能であれば VAS（visual analog scale）、NRS（numerical rating scale） や重症度などを参考にする〕
治癒・消失（症状のほぼ消失） 著明に改善（症状の改善率が 50%以上） 軽度改善（症状の改善率が 50%未満） 不変（症状の改善率がほぼ 0%） 悪化（症状の明らかな悪化）

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												*ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

281 クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

Definite : A及びBを満たし、Cを除外できる	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当

A. 脈管奇形（血管奇形及びリンパ管奇形）診断基準

軟部・体表などの血管あるいはリンパ管の異常な拡張・吻合・集簇など、構造の異常から成る病変で、理学的所見、画像診断あるいは病理組織にてこれを認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 静脈奇形（海綿状血管腫） ☐ 動静脈奇形 ☐ リンパ管奇形（リンパ管腫）			
☐ リンパ管腫症・ゴーハム病 ☐ 毛細血管奇形（単純性血管腫・ポートワイン母斑）			
☐ 混合型脈管奇形（混合型血管奇形）			

B. 細分類 クリップル・トレノネー・ウェーバー症候群 診断基準

以下の2つの症状を全て満たす	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 1. 四肢のうち少なくとも一肢のほぼ全域にわたる混合型脈管奇形			
☐ 2. 混合型脈管奇形の同肢または対側肢の骨軟部組織の片側肥大症			

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 血管あるいはリンパ管を構成する細胞等に腫瘍性の増殖がある病変 （乳児血管腫（イチゴ状血管腫）、房状血管腫、カポジ肉腫様血管内皮細胞腫、血管肉腫など）			
☐ 明らかな後天性病変（一次性静脈瘤、二次性リンパ浮腫、外傷性・医原性動静脈瘻、動脈瘤など）			
☐ 皮膚の毛細血管奇形のみが明瞭で、深部の脈管奇形が検査（画像又は病理）上不明であるもの			
☐ 深部の脈管奇形により四肢が単純に太くなっているもの			

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS)

☐ 0. まったく症候がない
☐ 1. 症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える）
☐ 2. 軽度の障害 （発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える）
☐ 3. 中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える）
☐ 4. 中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である）
☐ 5. 重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）

出血、感染、疼痛

出血

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. ときおり出血するが日常の務めや活動は行える
- ☐ 2. しばしば出血するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える
- ☐ 3. 出血の治療のため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療により出血予防・止血が得られるもの
- ☐ 4. 致死的な出血のリスクをもつもの、または、慢性出血性貧血のため月一回程度の輸血を定期的に必要とするもの
- ☐ 5. 致死的な出血のリスクが非常に高いもの

感染

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. ときおり感染を併発するが日常の務めや活動は行える
- ☐ 2. しばしば感染を併発するが、自分の身の周りのことは医療的処置なしに行える
- ☐ 3. 感染・蜂窩織炎の治療のため一年間に数回程度の医療的処置を必要とし、日常生活に制限を生じるが、治療によって感染症状の進行を抑制できるもの
- ☐ 4. 敗血症などの致死的な感染を合併するリスクをもつもの
- ☐ 5. 敗血症などの致死的な感染を合併するリスクが非常に高いもの

疼痛

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. ときおり疼痛を併発するが、日常的な動作は行えるもの
- ☐ 2. しばしば疼痛を併発し、日常的な動作がある程度に制限されるもの
- ☐ 3. 著しい疼痛のため、鎮痛薬の常用または侵襲的治療によっても日常的な動作が相当な程度に制限されるもの
- ☐ 4. 著しい疼痛のため、鎮痛薬の常用または侵襲的治療によっても軽微な動作以外は制限されるもの
- ☐ 5. 激しい疼痛のため、いかなる鎮痛薬や侵襲的治療によっても軽微な動作さえ制限されるもの

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項

臨床所見（最重症時） *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

身長・体重	身長						cm	体重						kg
疾患部位（複数選択可）														
肩関節	☐ R	☐ L	上腕			☐ R	☐ L							
肘関節	☐ R	☐ L	前腕			☐ R	☐ L							
手関節	☐ R	☐ L	手			☐ R	☐ L							
股関節	☐ R	☐ L	大腿			☐ R	☐ L							
膝関節	☐ R	☐ L	下腿			☐ R	☐ L							
足関節	☐ R	☐ L	足			☐ R	☐ L							
その他の疾患部位（複数選択可）								☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明						
☐ 頭部 ☐ 顔面 ☐ 頸部 ☐ 縦隔 ☐ 胸部（表在） ☐ 腹腔内・後腹膜 ☐ 腹部（表在） ☐ 背部（表在） ☐ 臀部														
受診時および既往症状（複数選択可）								☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明						
☐ 痛み ☐ 腫れ ☐ 潰瘍 ☐ リンパ漏 ☐ 感染 ☐ 出血 ☐ 整容障害 ☐ 機能的障害 ☐ a. 知覚 ☐ b. 運動 ☐ c. 視覚 ☐ d. 聴覚 ☐ e. 平衡 ☐ f. 音声機能 ☐ g. 心臓機能 ☐ h. 神経または精神障害 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入														
病変の外観（最終診察時（現在）の状況。体幹は肌着着用状態で）														
☐ 非常に目立つ ☐ すぐにわかる ☐ よく見るとわかる ☐ わからない														

治療その他

当該施設での治療歴（治療回数）〔複数選択可〕		☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
☐ 外科手術	回	☐ 硬化療法	回
☐ 塞栓術	回	☐ レーザー治療	回
薬物療法 薬剤名 ☐ 自由記載〔複数可〕 ＊50 文字以内			
☐ 放射線治療			
☐ その他	治療名		回
有効であった治療 （自由記載〔複数可〕） ＊50 文字以内		☐ 1. あり ＊1 を選択の場合、以下に記入 ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
転帰※（腫瘍体積と症状の両者を記入する）			
腫瘍の体積	☐ 治癒・消失 ☐ 著明に縮小 ☐ 軽度縮小 ☐ 不変 ☐ 増大 ☐ 判断できない ☐ その他 ＊その他を選択の場合、以下に記入		
主な症状 1	内容		
	☐ 治癒・消失 ☐ 著明に改善 ☐ 軽度改善 ☐ 不変 ☐ 悪化 ☐ 判断できない ☐ その他 ＊その他を選択の場合、以下に記入		

主な症状 2	内容				
	☐ 治癒・消失 ☐ 著明に改善 ☐ 軽度改善 ☐ 不変 ☐ 悪化 ☐ 判断できない ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入				

※転帰については治療歴があれば当該施設での治療開始前と比較し、無治療の場合は初診時と比較する。
 以下の記載を参考にして判定する。

転帰（腫瘍の体積）
治癒・消失（腫瘍のほぼ消失） 著明に縮小（腫瘍体積の縮小率が 50%以上） 軽度縮小（腫瘍体積の縮小率が 50%未満） 不変（腫瘍体積の縮小率がほぼ 0%） 増大（腫瘍体積の明らかな増大）
転帰（症状）[症状の改善率は可能であれば VAS（visual analog scale）、NRS（numerical rating scale） や重症度などを参考にする]
治癒・消失（症状のほぼ消失） 著明に改善（症状の改善率が 50%以上） 軽度改善（症状の改善率が 50%未満） 不変（症状の改善率がほぼ 0%） 悪化（症状の明らかな悪化）

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

283 後天性赤芽球癆^{ろう}

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

Definite : A及びBを満たし、Cを除外できる	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当

A. 症状・臨床所見

貧血とその症状を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
易感染性を認めない	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
出血傾向を認めない	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

(1) 血中ヘモグロビン濃度が 10.0g/dL 未満の貧血	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			
	ヘモグロビン濃度	g/dL		
(2) 網赤血球が 1%未満または 10,000/ μ L 未満	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			
	網赤血球 (%)	. %		
	網赤血球 (μ L)	$\times$ / μ L		
(3) 骨髓赤芽球が 5%未満	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			
	骨髓赤芽球	. %		
(4) 白血球数は正常である	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			
(5) 血小板数は正常である	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			

111

以下の項目を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾患には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明

☐ 先天性赤芽球癆（ダイヤモンド・ブラックファン貧血など）

☐ 薬剤性赤芽球癆（エリスロポエチン製剤、フェニトイン、アザチオプリン、イソニアジドなど）

☐ エリスロポエチン製剤
☐ フェニトイン
☐ アザチオプリン
☐ イソニアジド

☐ ウイルス感染症（ヒトパルボウイルス B19、HIV など）

☐ ヒトパルボウイルス B19
☐ HIV

☐ 胸腺腫
 ☐ 骨髄異形成症候群・造血器腫瘍

☐ リンパ系腫瘍（慢性リンパ性白血病、悪性リンパ腫など）

☐ 慢性リンパ性白血病
☐ 悪性リンパ腫

☐ 他の悪性腫瘍
 ☐ 膠原病・リウマチ性疾患
☐ 妊娠

■ 重症度分類に関する事項

☐ stage 1 軽 症	薬物療法を行わないでヘモグロビン濃度	10g/dL 以上
☐ stage 2 中等症	薬物療法を行わないでヘモグロビン濃度	7～10g/dL
☐ stage 3 やや重症	薬物療法を行っていてヘモグロビン濃度	7g/dL 以上
☐ stage 4 重 症	薬物療法を行っていてヘモグロビン濃度	7g/dL 未満
☐ stage 5 最重症	薬物療法および脾摘を行ってヘモグロビン濃度	7g/dL 未満
☐ stage 5 最重症	薬物療法を行っていてヘモグロビン濃度	7g/dL 未満かつ 鉄過剰による臓器障害あり

薬物療法を行っていてヘモグロビン濃度が 10g/dL 以上	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当	
	ヘモグロビン濃度	g/dL

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ その他の事項

検査所見（新規：B. 検査所見と同一時点）

白血球数		/ μ L	血小板数		$\times 10^4$ / μ L
顆粒球系細胞・巨核球系細胞に 形態異常を認めない			☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
骨髄染色体分析に異常を認めない			☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明 *2 を選択の場合、以下に記入		
			異常核型		

治療その他（過去1年間の状況）

免疫抑制療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	薬剤名	
免疫抑制療法の効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明	
赤血球輸血	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	頻度	回/月
鉄キレート療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	薬剤名	

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

288 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	発症者続柄		
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
	続柄		
発症時期	西暦 年 月		
社会保障			
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし		
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5		
生活状況			
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである		
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない		
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない		
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい		
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる		
手帳取得状況			
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）		
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり		
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）		
人工呼吸器等装着者認定基準に該当			
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明			

■ 診断基準に関する事項

診断

- ☐ 1. 自己免疫性後天性凝固第 XIII (13) 因子 (FXIII) 欠乏症 (旧称：自己免疫性出血病 XIII)
- ☐ 2. 自己免疫性後天性凝固第 VIII (8) 因子 (FVIII) 欠乏症 (後天性血友病 A)
- ☐ 3. 自己免疫性後天性 von Willebrand factor (VWF) 欠乏症 (自己免疫性後天性フォン・ヴィレブランド病 (VWD))
- ☐ 4. 自己免疫性後天性凝固第 V (5) 因子 (FV) 欠乏症 (いわゆる第 5 因子インヒビター)
- ☐ 5. 自己免疫性後天性凝固第 X (10) 因子 (FX) 欠乏症
- ☐ 6. その他

1) 自己免疫性後天性凝固第 XIII 因子欠乏症 (旧称：自己免疫性出血病 XIII)

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite：Aの全てかつB1及びB2bを満たし、Cを除外できる
- ☐ Probable：Aの全てかつB1及びB2aを満たし、Cを除外できる
- ☐ Possible：Aの全てかつB1を満たす
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

判定年月	西暦 年 月
1. 過去 1 年以内に発症した出血症状がある	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 先天性／遺伝性凝固 FXIII 欠乏症の家族歴がない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
3. 出血性疾患の既往歴がない。特に過去の止血負荷 (hemostatic challenge；外傷、手術、抜歯、分娩など) に伴った出血もない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
4. 抗凝固薬や抗血小板薬などの過剰投与がない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

B. 検査所見

1. 特異的検査	
特異的検査で FXIII に関する以下の 3 つの項目の内、1 つ以上の異常がある (通常は活性、抗原量が 50% 以下)	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
a. FXIII 活性、FXIII 抗原量：通常、両者とも低下	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
FXIII 活性	. % ☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下 ☐ 3. 不明

FXIII 抗原量	. %	☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下 ☐ 3. 不明
b. FXIII 比活性 (活性／抗原量)		☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下 ☐ 3. 不明
c. FXIII サブユニット		☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下 ☐ 3. 不明
FXIII-A サブユニット抗原量	. %	☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下 ☐ 3. 不明
FXIII-B サブユニット抗原量	. %	☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下 ☐ 3. 不明
FXIII-A ₂ B ₂ 抗原量	. %	☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下 ☐ 3. 不明
2. 確定診断用検査		
a. FXIII/13 インヒビター (阻害性抗体) が存在する (以下のどれか一つ以上)	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明	
交差混合試験でインヒビター型	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明	
FXIII インヒビター (力価測定)	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明	
FXIII 製剤投与直後の FXIII 活性または比活性 (活性／抗原量) の明らかな上昇不良	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明	
b. 抗 FXIII 自己抗体	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明	
	測定方法	☐ 1. イムノブロット法 ☐ 2. ELISA 法 ☐ 3. イムノクロマト法 ☐ 4. その他の方法 *4 を選択の場合、以下に記入

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1. 遺伝性 (先天性) FXIII 欠乏症 (における同種抗体) ☐ 2. 全ての二次性 FXIII 欠乏症 [播種性血管内凝固症候群 (DIC)、手術、外傷、白血病などの血液悪性腫瘍、重症肝疾患、肝硬変、ヘノッホ・シェンライン紫斑病、慢性炎症性腸疾患 (潰瘍性大腸炎、クローン病など)] ☐ 3. 自己免疫性後天性 FVIII 欠乏症 (後天性血友病 A) ☐ 4. 後天性 von Willebrand (VW) 症候群 (AVWS) (特に自己免疫性後天性 von Willebrand factor (VWF) 欠乏症) ☐ 5. 自己免疫性後天性第 V 因子欠乏症 ☐ 6. 他の全ての自己免疫性後天性出血病	

2) 自己免疫性後天性凝固第 VIII 因子欠乏症（後天性血友病 A）

＜診断のカテゴリー＞

- ☐ Definite : Aの全てかつB1 及びB2c を満たし、Cを除外できる
- ☐ Probable : Aの全てかつB1 かつB2a 又はB2b を満たし、Cを除外できる
- ☐ Possible : Aの全てかつB1 を満たす
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

判定年月	西暦 年 月
1. 過去 1 年以内に発症した出血症状がある	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 血友病 A（遺伝性 FVIII 欠乏症）の家族歴がない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
3. 出血性疾患の既往歴がない。特に過去の止血負荷（hemostatic challenge ; 外傷、手術、抜歯、分娩など）に伴った出血もない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
4. 抗凝固薬や抗血小板薬などの過剰投与がない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

B. 検査所見

1. 特異的検査		
特異的検査で FVIII 関連の以下の 3 つの項目の内、1 つ以上の異常がある（通常は FVIII 活性、FVIII 抗原量が基準値の 50% 以下）	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
a. FVIII 活性 (FVIII:C) : 必ず著しく低下	. %	☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下 ☐ 3. 不明
b. FVIII 抗原量 (FVIII:Ag) : 通常は著しく低下	. %	☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下 ☐ 3. 不明
c. FVIII 比活性(活性／抗原量) : 通常は著しく低下	☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下 ☐ 3. 不明	
2. 確定診断用検査		
a. APTT 交差混合試験でインヒビター型	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明	
b. FVIII インヒビター（力価測定）	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明	

c. 抗 FVIII 自己抗体	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明	
	測定方法	☐ 1. イムノブロット法 ☐ 2. ELISA 法 ☐ 3. イムノクロマト法 ☐ 4. その他の方法 *4 を選択の場合、以下に記入

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1. 血友病（遺伝性 FVIII 欠乏症） ☐ 2. 先天性 FV・FVIII 複合欠乏症 ☐ 3. 全ての二次性 FVIII 欠乏症（播種性血管内凝固症候群（DIC）など） ☐ 4. （遺伝性）フォン・ヴィレブランド病（VWD） ☐ 5. 自己免疫性後天性フォン・ヴィレブランド病 ☐ 6. 全ての二次性フォン・ヴィレブランド症候群（心血管疾患、本態性血小板増多症、甲状腺機能低下症、リンパまたは骨髄増殖性疾患などの明確な原因疾患がある非自己免疫性後天性フォン・ヴィレブランド症候群） ☐ 7. 自己免疫性後天性 FXIII 欠乏症 ☐ 8. 自己免疫性後天性 FV 欠乏症 ☐ 9. 抗リン脂質抗体症候群	

3) 自己免疫性後天性 von Willebrand factor (VWF) 欠乏症 (自己免疫性後天性フォン・ヴィレブランド病 (VWD))

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : Aの全てかつB1 及びB2b を満たし、Cを除外できる
- ☐ Probable : Aの全てかつB1 及びB2a を満たし、Cを除外できる
- ☐ Possible : Aの全てかつB1 を満たす
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

判定年月	西暦 年 月
1. 過去1年以内に発症した出血症状がある	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. VW 病 (VWD : 遺伝性 VWF 欠乏症) の家族歴がない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
3. 出血性疾患の既往歴がない。特に過去の止血負荷 (hemostatic challenge ; 外傷、手術、抜歯、分娩など) に伴った出血もない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
4. 抗凝固薬や抗血小板薬などの過剰投与がない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

B. 検査所見

1. 特異的検査	
特異的検査で VWF 関連の以下の3つの項目の内、1つ以上の異常がある (通常は VWF Ristocetin cofactor 活性 (VWF:RCo)、VWF 抗原量 (VWF:Ag) が基準値の50%以下)	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
a. FVIII 活性 (FVIII:C) : 低下あるいは正常	☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下 ☐ 3. 不明
b. VWF:RCo と VWF:Ag : 通常は両者とも減少	☐ 1. 正常 ☐ 2. 減少 ☐ 3. 不明
VWF:RCo (活性)	. % ☐ 1. 正常 ☐ 2. 減少 ☐ 3. 不明
VWF:Ag (抗原量)	. % ☐ 1. 正常 ☐ 2. 減少 ☐ 3. 不明
c. VWF 比活性 (VWF:RCo/VWF:Ag) : 通常は中等度から高度に減少	☐ 1. 正常 ☐ 2. 減少 ☐ 3. 不明
2. 確定診断用検査	
a. VWF インヒビターが存在する。	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
交差混合試験でインヒビター型	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
VWF インヒビター (力価測定)	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明

b. 抗 VWF 自己抗体	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明		
	測定 方法	☐ 1. イムノブロット法 ☐ 2. ELISA 法 ☐ 3. イムノクロマト法 ☐ 4. その他の方法 *4 を選択の場合、以下に記入	

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1. フォン・ヴィレブランド病（遺伝性 VWF 欠乏症） ☐ 2. 全ての二次性フォン・ヴィレブランド症候群（心血管疾患、本態性血小板増多症、甲状腺機能低下症、リンパまたは骨髄増殖性疾患などの明確な原因疾患がある非自己免疫性後天性フォン・ヴィレブランド症候群） ☐ 3. 自己免疫性後天性 FXIII 欠乏症 ☐ 4. 自己免疫性後天性 FVIII 欠乏症（後天性血友病 A） ☐ 5. 自己免疫性後天性 FV 欠乏症	

4) 自己免疫性後天性凝固第Ⅴ因子欠乏症（いわゆる第Ⅴ因子インヒビター）

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite：Aの全てかつB1及びB2cを満たし、Cを除外できる
- ☐ Probable：Aの全てかつB1かつB2a又はB2bを満たし、Cを除外できる
- ☐ Possible：Aの全てかつB1を満たす
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

判定年月	西暦					年			月
1. 過去1年以内に発症した出血症状がある						☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			
2. パラ血友病（遺伝性FV欠乏症）の家族歴がない						☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			
3. 出血性疾患の既往歴がない。特に過去の止血負荷（hemostatic challenge；外傷、手術、抜歯、分娩など）に伴った出血もない						☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			
4. 抗凝固薬や抗血小板薬などの過剰投与がない						☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			

B. 検査所見

1. 特異的検査			
特異的検査でFV関連の以下の3つの項目の内、1つ以上の異常がある（通常はFV活性、FV抗原量が基準値の50%以下）		☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
a. FV活性（FV:C）： 必ず著しく低下	. %	☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下 ☐ 3. 不明	
b. FV抗原量（FV:Ag）： 通常は正常だが一部の症例で低下	. %	☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下 ☐ 3. 不明	
c. FV比活性（活性／抗原量）：通常は著しく低下	☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下 ☐ 3. 不明		
2. 確定診断用検査			
a. PT 及び APTT 交差混合試験でインヒビター型	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
PT 交差混合試験	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明		
APTT 交差混合試験	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明		
b. FVインヒビター（力価測定）	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明		

c. 抗 FV 自己抗体	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明	
	測定方法	☐ 1. イムノブロット法 ☐ 2. ELISA 法 ☐ 3. イムノクロマト法 ☐ 4. その他の方法 *4 を選択の場合、以下に記入

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1. パラ血友病（遺伝性 FV 欠乏症） ☐ 2. 先天性 FV・FVIII 複合欠乏症 ☐ 3. 全ての二次性 FV 欠乏症 [播種性血管内症凝固候群（DIC）など] ☐ 4. （遺伝性）FX 因子欠乏症 ☐ 5. 自己免疫性後天性 FX 欠乏症 ☐ 6. 全ての二次性 FX 欠乏症 ☐ 7. （遺伝性）プロトロンビン欠乏症 ☐ 8. 自己免疫性後天性プロトロンビン欠乏症 ☐ 9. 全ての二次性プロトロンビン欠乏症 ☐ 10. 自己免疫性後天性 FXIII 欠乏症 ☐ 11. 抗リン脂質抗体症候群	

5) 自己免疫性後天性凝固第 X 因子欠乏症

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : Aの全てを満たし、B1 及びB2c を満たし、Cを除外できる
- ☐ Probable 1 : Aの全てを満たし、B1 及びB2a を満たし、Cを除外できる
- ☐ Probable 2 : Aの全てを満たし、B1 及びB2b を満たし、Cを除外できる
- ☐ Possible : Aの全て及びB1 を満たす
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

判定年月	西暦 年 月
1. 最近発症した持続性または再発性の出血症状がある	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 遺伝性 FX 欠乏症の家族歴がない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
3. 出血性疾患の既往歴がない。特に過去の止血負荷 (hemostatic challenge ; 外傷、手術、抜歯、分娩など) に伴った出血もない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
4. 抗凝固薬や抗血小板薬などの過剰投与がない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

B. 検査所見

1. 特異的検査		
特異的検査で FX 関連の以下の 3 つの項目の内、1 つ以上の異常がある (通常は FX 活性、FX 抗原量が基準値の 50%以下)	☐ 1. あり	☐ 2. なし ☐ 3. 不明
a. FX 活性 (FX:C) : 必ず著しく低下	. %	☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下 ☐ 3. 不明
b. FX 抗原量 (FX:Ag) : 通常は著しく低下	. %	☐ 1. 正常 ☐ 2. 低下 ☐ 3. 不明
c. FX 比活性 (活性/抗原量) : 通常は著しく低下	☐ 1. 正常	☐ 2. 低下 ☐ 3. 不明
2. 確定診断用検査		
a. PT 及び APTT 交差混合試験でインヒビター型	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
PT 交差混合試験	☐ 1. 陽性	☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明
APTT 交差混合試験	☐ 1. 陽性	☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明
b. FX インヒビター (力価測定)	☐ 1. 陽性	☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明

c. 抗 FX 自己抗体	☐ 1. 陽性 ☐ 2. 陰性 ☐ 3. 不明	
	測定方法	☐ 1. イムノブロット法 ☐ 2. ELISA 法 ☐ 3. イムノクロマト法 ☐ 4. その他の方法 *4 を選択の場合、以下に記入

C. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1. 遺伝性 FX 欠乏症 ☐ 2. 全ての二次性 FX 欠乏症（播種性血管内凝固症候群（DIC）、AL-アミロイドーシスなど） ☐ 3. （遺伝性）FV 欠乏症 ☐ 4. 自己免疫性後天性 FV 欠乏症 ☐ 5. 全ての二次性 FV 欠乏症 ☐ 6. （遺伝性）プロトロンビン欠乏症 ☐ 7. 自己免疫性後天性プロトロンビン欠乏症 ☐ 8. 全ての二次性プロトロンビン欠乏症 ☐ 9. 自己免疫性後天性 FXⅢ欠乏症 ☐ 10. 抗リン脂質抗体症候群	

114

114

114

- 114

114

114

- 114

114

- 114

114

114

114

114

114

■ その他の事項

検査所見（該当する疾患のみ記載）

一般的凝固検査（FXIII 欠乏症、FVIII 欠乏症、VWF 欠乏症、FV 欠乏症、FX 欠乏症）		
検査年月	西暦 年 月	
出血時間	☐ 1. 正常 ☐ 2. 延長 ☐ 3. 不明	
PT	. 秒	☐ 1. 正常 ☐ 2. 延長 ☐ 3. 不明
APTT	. 秒	☐ 1. 正常 ☐ 2. 延長 ☐ 3. 不明
血小板	. $\times 10^4/\mu\text{L}$	☐ 1. 正常 ☐ 2. 減少 ☐ 3. 増加
FXIII 欠乏症（新規）		
検査の実施	☐ 1. 実施（実施した項目を以下に記載） ☐ 2. 未検	
検査年月	西暦 年 月	
FXIII 比活性（活性／抗原量）	.	
FXIII インヒビター	力価	ベセスダ単位/mL
FVIII 欠乏症（新規）		
検査の実施	☐ 1. 実施（実施した項目を以下に記載） ☐ 2. 未検	
検査年月	西暦 年 月	
FVIII 比活性（活性／抗原量）	.	
FVIII 活性（FVIII:C）	. %	
FVIII インヒビター	力価	ベセスダ単位/mL
VWF 欠乏症（新規）		
検査の実施	☐ 1. 実施（実施した項目を以下に記載） ☐ 2. 未検	
検査年月	西暦 年 月	
VWF 比活性 (VWF:RCo/VWF:Ag)	.	
VWF インヒビター	力価	ベセスダ単位/mL

FV 欠乏症 (新規)	
検査の実施	☐ 1. 実施 (実施した項目を以下に記載) ☐ 2. 未検
検査年月	西暦 年 月
FV 比活性 (活性/抗原量)	.
FV インヒビター	力価 ベセスダ単位/mL
FX 欠乏症 (新規)	
検査の実施	☐ 1. 実施 (実施した項目を以下に記載) ☐ 2. 未検
検査年月	西暦 年 月
FX 比活性 (活性/抗原量)	.
FX インヒビター	力価 ベセスダ単位/mL

遺伝学的検査 (疾患共通)

遺伝子検査実施	☐ 1. あり ☐ 2. なし
FXIII-A サブユニット遺伝子	☐ 1. 病的変異あり ☐ 2. 病的変異なし ☐ 3. 病原性 不明
FXIII-B サブユニット遺伝子	☐ 1. 病的変異あり ☐ 2. 病的変異なし ☐ 3. 病原性 不明
免疫関連遺伝子	☐ 1. 病的変異あり ☐ 2. 病的変異なし ☐ 3. 病原性 不明
FVIII 遺伝子	☐ 1. 病的変異あり ☐ 2. 病的変異なし ☐ 3. 病原性 不明
VWF 遺伝子	☐ 1. 病的変異あり ☐ 2. 病的変異なし ☐ 3. 病原性 不明
FV 遺伝子	☐ 1. 病的変異あり ☐ 2. 病的変異なし ☐ 3. 病原性 不明
FX 遺伝子	☐ 1. 病的変異あり ☐ 2. 病的変異なし ☐ 3. 病原性 不明

治療その他（疾患共通：診断前から記載時点までに実施した全ての治療）

止血療法	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	☐ 1. FXIII 補充療法 ☐ 2. FVIII 補充療法 ☐ 3. 抗 FIXa/FX ヒト化二重特異性モノクローナル抗体の投与 ☐ 4. VWF 補充療法 ☐ 5. 活性化第 7 因子または活性化プロトロンビン複合体製剤投与（バイパス止血療法） ☐ 6. DDAVP 投与 ☐ 7. 新鮮凍結血漿または濃厚血小板投与 ☐ 8. PCC（プロトロンビン複合体濃縮製剤）、活性型 PCC 投与 ☐ 9. 活性型第 F7・FX 複合製剤投与 ☐ 10. 抗線溶療法 ☐ 11. その他の療法 *11 を選択の場合、以下に記入	
	その他の療法	
抗体根絶／ 除去療法	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	使用した 免疫抑制薬剤名	
	その他の薬剤名	
抗体減少療法	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	☐ 1. 血漿交換 ☐ 2. 免疫吸着療法 ☐ 3. その他の療法 *3 を選択の場合、以下に記入	
	その他の療法	
基礎疾患の治療	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	基礎疾患名	
	治療法	

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												*ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

296 胆道閉鎖症

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）	
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）	
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ	
☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄		
発症時期	西暦	年 月
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度	
	☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし	
	☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし	
	☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

Definite : Aを満たす	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当

A. 手術時の肉眼的所見あるいは胆道造影像

新生児期または乳児期早期に発症し、手術時の肉眼的所見と直接胆道造影所見で、胆道閉鎖症病型分類における基本型分類のいずれかに当てはまる。	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ I 型 (総胆管閉塞型)	☐ I cyst 型 (肝外嚢胞を伴う総胆管閉塞型)		
☐ II 型 (肝管閉塞型)	☐ III 型 (肝門部閉塞型)		

B. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 1. 胆道閉塞を伴わない新生児・乳児期発症閉塞性黄疸疾患 ☐ 2. 先天性胆道拡張症			

■ 重症度分類に関する事項

重症度判定

因子／重症度	軽快者	重症度 1	重症度 2	重症度 3
胆汁うっ滞 *	☐ -	☐ 1+		
胆道感染	☐ -	☐ 1+	☐ 2+	☐ 3+
門脈圧亢進症	☐ -	☐ 1+	☐ 2+	☐ 3+
身体活動制限	☐ -	☐ 1+	☐ 2+	☐ 3+
関連病態	☐ -	☐ 1+	☐ 2+	☐ 3+
肝機能障害	☐ -	☐ 1+	☐ 2+	☐ 3+

* 胆汁うっ滞については、あれば重症度 1 以上。重症度 2 以上かどうかは他の 5 項目の状態によって決定され、必ずしも胆汁うっ滞の存在は必要とはしない。

1) 胆汁うっ滞に関する事項

(1+) 持続的な顕性黄疸を認めるもの	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

2) 胆道感染に関する事項

a. 胆道感染

定義に基づく胆管炎を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

b. 胆道感染の重症度

- ☐ (1+) 過去1年以内に胆管炎を1回以上発症し、その入院加療期間が1か月未満のもの
- ☐ (2+) 過去1年以内に胆管炎による入院加療期間が1か月以上半年未満のもの
- ☐ (3+) 過去1年以内に胆管炎による入院加療期間が半年以上のもの、あるいは重症敗血症を合併した場合

3) 門脈圧亢進症に関する事項

a. 食道・胃・異所性静脈瘤

- ☐ (1+) 静脈瘤を認めるが易出血性ではなく、身体活動の制限や介護を必要としない状態
- ☐ (2+) 易出血性静脈瘤を認めるもので、治療を要し、身体活動の制限や介護を要する状態。
易出血性静脈瘤・胃静脈瘤とは「門脈圧亢進症取り扱い規約」に基づき、CbかつF2以上のもの、または発赤所見を認めるもの。異所性静脈瘤の場合もこれに準ずる。
出血性静脈瘤を認めるが、治療によりコントロールが可能なもの。異所性静脈瘤の場合もこれに準ずる。
- ☐ (3+) コントロールできない静脈瘤出血を認める。

b. 肝肺症候群

(ア) 肺泡気-動脈血酸素分圧較差(A-aD02) ≥ 15mmHg (65歳以上では>20mmHg)	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
(イ) 肺内シャントの存在確認 (コントラスト心エコーあるいは99mTc-MAA 肺血流シンチ)	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
動脈血酸素分圧 (PaO ₂)	
☐ (1+) PaO ₂ が室内気で80mmHg未満、60mmHg以上 (参考所見：経皮酸素飽和度では90～95%) で 身体活動の制限や介護を必要としない状態	
☐ (2+) PaO ₂ が室内気で80mmHg未満、60mmHg以上 (参考所見：経皮酸素飽和度では90～95%) で 身体活動の制限や介護を要する状態	
☐ (3+) PaO ₂ が室内気で60mmHg未満 (参考所見：経皮酸素飽和度では90%以下)	

c. 門脈肺高血圧症

(ア) 右心カテーテル検査で (1) (2) を共に満たす	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ (1) 肺動脈圧の上昇 (安静時肺動脈平均圧で25mmHg以上、かつ肺血管抵抗で3 Wood unit、 240dyne・sec・cm ⁻⁵ 以上)	
☐ (2) 肺動脈楔入圧 (左心房圧) は正常 (15mmHg以下)	
(イ) 肺血流シンチグラムにて区域性血流欠損なし	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

(ウ) 門脈肺高血圧症の重症度判定	
☐	(1+) 肺動脈性肺高血圧症の重症度分類Stage1または2の状態
☐	(2+) 肺動脈性肺高血圧症の重症度分類Stage3の状態
☐	(3+) 肺動脈性肺高血圧症の重症度分類Stage4または5の状態

d. 症状

☐	(1+) 出血傾向、脾腫、貧血、門脈圧亢進に伴うその他の症状のうち1つもしくは複数を認め、治療を要するが、これによる身体活動の制限や介護を必要としない状態
☐	(2+) 出血傾向、脾腫、貧血、門脈圧亢進に伴うその他の症状のうち治療を必要とするものを1つもしくは複数を認め、治療を要し、これによる身体活動の制限や介護を要する状態
☐	(3+) 出血傾向、脾腫、貧血、門脈圧亢進に伴うその他の症状のうちいずれかの症状のコントロールが困難で著しくQOLを阻害する場合

4) 身体活動制限 (performance status) に関する事項

☐	grade 0	無症状で社会活動ができ、制限をうけることなく、健常人と同様にふるまえる
☐	grade 1 (1+)	軽度の症状があり、肉体労働は制限を受けるが、歩行、軽労働や座業はできる。例えば軽い家事、事務など
☐	grade 2 (2+)	歩行や身の回りのことはできるが、時に少し介助がいることもある。軽労働はできないが、日中の50%以上は起居している
☐	grade 3 (2+)	身の回りにある程度のことはできるが、しばしば介助がいり、日中の50%以上は就床している
☐	grade 4 (3+)	身の回りのこともできず、常に介助がいり、終日就床を必要としている

5) 関連する病態に関する事項 (胆道閉鎖症を原因とする場合)

a. 皮膚掻痒 (白取の痒み重症度基準値のスコア)

☐ (1+) 下記の1程度の痒み ☐ (2+) 下記の2または3程度の痒み ☐ (3+) 下記の4程度の痒み		
☐	なし (0)	(日中) ほとんど、あるいは全く痒みを感じない。 (夜間) ほとんど、あるいは全く痒みを感じない。
☐	軽微 (1)	(日中) 時にムズムズするが、特に掻かなくても我慢できる。 (夜間) 就寝時わずかに痒いが、特に意識して掻くほどでもない。よく眠れる。
☐	軽度 (2)	(日中) 時には手がいき、軽く掻く程度。一度おさまり、あまり気にならない。 (夜間) 多少、痒みはあるが、掻けばおさまる。痒みのために目が覚めることはない。
☐	中等度 (3)	(日中) 痒くなり、人前でも掻く。痒みのためにイライラし、たえず掻いている。 (夜間) 痒くて目が覚める。ひと掻きすると一応は眠れるが、無意識のうちに眠りながら掻く。
☐	高度 (4)	(日中) いてもたってもいられない痒み。掻いてもおさまらずますます痒くなり仕事も勉強も手につかない。 (夜間) 痒くてほとんど眠れない。しょっちゅう掻いているが、掻くとますます痒みが強くなる。

b. 成長障害

- ☐ (1+) 身長SDスコアが-1.5SD以下
- ☐ (2+) 身長SDスコアが-2SD以下
- ☐ (3+) 身長SDスコアが-2.5SD以下

6) 肝機能障害の評価に関する事項

a. 血液データ

- ☐ (1+) 下記の異常がA～Dの2系列以上に認められる場合

A 系列 アルブミン 2.8g/dL 未満	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
B 系列 血清総ビリルビン 5.0mg/dL 以上	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
C 系列-1 AST 200 単位以上	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
C 系列-2 ALT 200 単位以上	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
D 系列 GGTP 200 単位以上	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

b. Child-Pugh 分類

脳症	☐ ない (1)	☐ 軽症 (2)	☐ ときどき昏睡
腹水	☐ ない (1)	☐ 少量 (2)	☐ 中等量 (3)
血清ビリルビン値 (mg/dL)	☐ 2.0 未満 (1)	☐ 2.0～3.0 (2)	☐ 3.0 超 (3)
血清アルブミン値 (g/dL)	☐ 3.5 超 (1)	☐ 2.8～3.5 (2)	☐ 2.8 未満 (3)
プロトロンビン活性値 (%)	☐ 70 超 (1)	☐ 40～70 (2)	☐ 40 未満 (3)
合計	点		
分類	☐ A (5 点～6 点)	☐ B (7 点～9 点)	☐ C (10 点～15 点)

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ その他の事項

その他参考となる検査所見（新規：初診時）

1. 血液・生化学的検査所見：直接ビリルビン値の上昇	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 十二指腸液採取検査で、胆汁の混入を認めない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
3. 画像検査所見	
a. 腹部超音波検査	
(ア) triangular cord sign：肝門部で門脈前方の三角形あるいは帯状高エコー。縦断像あるいは横断像で評価し、厚さが4mm以上を陽性と判定	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
(イ) 胆嚢の異常：胆嚢は萎縮しているか、描出できない。また胆嚢が描出される場合でも授乳前後で胆嚢収縮が認められない。	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
b. 肝胆道シンチグラフィ	
肝臓への核種集積は正常であるが、肝外への核種排泄が認められない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

検査所見（新規） *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

血液検査			
測定日	西暦 年 月 日		
白血球	/ μ L	赤血球	$\times 10^4/\mu$ L
ヘモグロビン	g/dL	血小板	$\times 10^4/\mu$ L
総ビリルビン	mg/dL	血清CRP	mg/dL
直接型ビリルビン	mg/dL	ChE	U/L
AST	IU/L	ALT	IU/L
総蛋白	g/dL	アルブミン	g/dL
γ GTP	IU/L	総コレステロール	mg/dL
PT-INR	.		
ALP	IU/L	☐ 1. IFCC 法 ☐ 2. JSCC 法	

治療その他

胆道閉鎖症の手術歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	回数	回	
初回の胆道閉鎖症手術	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	実施日	西暦 年 月 日	
肝移植	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	実施日	西暦 年 月 日	
上記治療歴以外の治療	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	内科的治療	内容	
	外科的治療	内容	

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

298 ^{すい} 遺伝性腭炎

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite 1（確定例）：A-1 およびA-2 を満たす
- ☐ Definite 2（確定例）：A-1 ならびにA-3. 4. 5. の全てを満たす
- ☐ いずれにも該当しない

A. 主要所見

1. 再発性急性膵炎あるいは慢性膵炎 （確定および準確定）症例である	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
	☐ a. 再発性急性膵炎 ☐ b. 慢性膵炎
2. カチオニックトリプシノーゲン（PRSS1）遺伝子の p. R122H ないし p. N29I 変異が認められる	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
3. 世代にかかわらず、膵炎患者 2 人以上の家族歴が ある	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
4. 少なくとも 1 人の膵炎患者は、大量飲酒など 慢性膵炎の成因と考えられるものが認められない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
5. 単一世代の場合、少なくとも 1 人の患者は 40 歳以下で発症している	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

B. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
PRSS1 (☐ p. R122H 変異 ☐ p. N29I 変異)	

■ 重症度分類に関する事項

下記 1、2 のいずれか 1 つ以上を満たす

☐ 1. 急性膵炎発作を直近 1 年に 1 回以上起こしている

☐ 2. 膵外分泌機能不全またはインスリン投与を必要とする膵性糖尿病を認める

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

300-1 IgG4 関連疾患
(IgG4 関連疾患包括)

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : A1 かつ A2 かつ A3 を満たす
- ☐ Probable : A1 かつ A3 を満たす
- ☐ Possible : A1 かつ A2 を満たす
- ☐ いずれにも該当しない

A. 診断項目

1. 臨床的に単一または複数臓器に特徴的なびまん性あるいは限局性腫大、腫瘤、結節、肥厚性病変を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2. 血液学的に高 IgG4 血症 (135mg/dL 以上) を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
	高 IgG4 血症	mg/dL	
3. 病理組織診断	☐ 1. 施行 (生検・手術) ☐ 2. 未施行		
	施行の場合、以下の 3 項目中 2 つを認める		
	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
	☐ a. 組織所見 : 著明なリンパ球、形質細胞の浸潤と線維化を認める		
	☐ b. IgG4 陽性形質細胞浸潤 : IgG4/IgG 陽性細胞比 40%以上、かつ IgG4 陽性形質細胞が 10/HPF を超える		
	☐ c. 特徴的な線維化とくに花筵状線維化あるいは閉塞性静脈炎のいずれかを認める		
	IgG4 陽性形質細胞数	個/hpf	
	IgG4/IgG 比	%	

B. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 各臓器の悪性腫瘍 (癌、悪性リンパ腫など)	☐ シェーグレン症候群
☐ 原発性/二次性硬化性胆管炎	☐ キャッスルマン病
☐ 二次性後腹膜線維症	☐ 多発血管炎性肉芽腫症
☐ サルコイドーシス	☐ 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症

■ 重症度分類に関する事項

- ☐ ステロイド依存性（十分量のステロイド治療を行い寛解導入したが、ステロイド減量や中止で臓器障害が再燃し、離脱できない場合）
- ☐ ステロイド抵抗性（十分量のステロイド治療＜初回投与量（0.5～0.6mg/kg）＞を6か月間行っても寛解導入できず、臓器障害が残る場合）
- ☐ いずれにも該当しない

臓器障害の程度

- ☐ 腎臓：CKD 重症度分類ヒートマップが赤の部分の場合
- ☐ 胆道：閉塞性黄疸が解除できずステント挿入などが必要、または重度の肝硬変 Child Pugh B 以上
- ☐ 膵臓：閉塞性黄疸が解除できずステント挿入などが必要、または膵石などを伴う重度の膵外分泌機能不全
- ☐ 呼吸器：PaO₂が60Torr以下の低酸素血症が持続する
- ☐ 後腹膜・血管：尿路の閉塞が持続する、血管破裂、あるいはその予防のためのステンティング
- ☐ 下垂体：ホルモンの補充療法が必要

CKD 重症度分類ヒートマップ（臓器障害が腎臓の場合のみ）

CKD 重症度分類ヒートマップ	☐ 緑	☐ 黄	☐ オレンジ	☐ 赤
①GFR 区分（mL/分/1.73 m ² ）	☐ G1（正常または高値：≥90） ☐ G2（正常または軽度低下：60～89） ☐ G3a（軽度～中等度低下：45～59） ☐ G3b（中等度～高度低下：30～44） ☐ G4（高度低下：15～29） ☐ G5（末期腎不全（ESKD）：<15）			
②蛋白尿区分 尿蛋白定量(g/日)あるいは 尿蛋白/Cr 比（g/gCr）	☐ A1（正常 0.15 未満） ☐ A2（軽度蛋白尿 0.15～0.49） ☐ A3（高度蛋白尿 0.50 以上）			



Child-Pugh 分類（臓器障害が胆道の場合のみ）

脳症	☐ ない(1)	☐ 軽症(2)	☐ ときどき昏睡(3)
腹水	☐ ない(1)	☐ 少量(2)	☐ 中等量(3)
血清ビリルビン値(mg/dL)	☐ 2.0 未満(1)	☐ 2.0～3.0(2)	☐ 3.0 超(3)
血清アルブミン値(g/dL)	☐ 3.5 超(1)	☐ 2.8～3.5(2)	☐ 2.8 未満(3)
プロトロンビン活性値 (%)	☐ 70 超(1)	☐ 40～70(2)	☐ 40 未満(3)
合計	点		
分類	☐ A (5 点～6 点)	☐ B (7 点～9 点)	☐ C (10 点～15 点)

PaO₂（臓器障害が呼吸器の場合のみ）

PaO ₂	Torr

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内



■ その他の事項

臨床症状

悪性腫瘍の合併	診断前	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		疾患名			
	診断後	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		疾患名			
自己免疫疾患、 炎症性疾患の合併	診断前	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		疾患名			
	診断後	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		疾患名			
アレルギー歴	診断前	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		☐ 気管支喘息 ☐ アレルギー性鼻炎 ☐ アトピー性皮膚炎 ☐ その他			
	診断後	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		☐ 気管支喘息 ☐ アレルギー性鼻炎 ☐ アトピー性皮膚炎 ☐ その他			
病変臓器の臓器名と数	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明				
	☐ 脾臓 ☐ 腎臓 ☐ 涙腺 ☐ 唾液腺 ☐ 肺 ☐ 眼・眼窩 ☐ リンパ節 ☐ 後腹膜 ☐ 血管 ☐ 下垂体 ☐ 甲状腺 ☐ 胆管 ☐ その他				
	*その他を選択の場合、以下に記入				
	該当数				

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

300-2 IgG4 関連疾患
(自己免疫性膵炎)

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite 1（びまん型）：Aの1aかつ（3、4b、5a、5bのうち1つ以上）を満たす
- ☐ Definite 2-1（限局型1）：Aの1bかつ2かつ（3、4b、5a、5bのうち2つ以上）を満たす
- ☐ Definite 2-2（限局型2）：Aの1bかつ2かつ（3、4b、5a、5bのうち1つ）＋オプションを満たす
- ☐ Definite 3（病理組織学的確診）：Aの4aを満たす
- ☐ Probable：Possibleの基準かつAのオプションを満たす
- ☐ Possible：自己免疫性脾炎を示唆する限局性脾腫大を呈する例でERP 像が得られなかった場合、
（EUS-FNAで脾癌を除外）かつ（Aの3、4b、5a、5bの1つ以上）を満たす
- ☐ いずれにも該当しない

A. 診断項目

1. 脾腫大	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
	☐ a. びまん性腫大（diffuse） ☐ b. 限局性腫大（segmental/focal）		
2. 主脾管の不整狭細像：ERP	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
3. 血清学的所見：高 IgG4 血症 （135mg/dL 以上）	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
	高 IgG4 血症	mg/dL	
4. 病理組織診断	☐ 1. 施行（生検・手術） ☐ 2. 未施行		
	施行の場合：以下の（ア）～（エ）の病理所見のうち、		
	☐ a. 3つ以上を認める ☐ b. 2つを認める		
	☐ （ア）高度のリンパ球、形質細胞の浸潤と、線維化 ☐ （イ）強拡大視野当たり 10 個を超える IgG4 陽性形質細胞浸潤 ☐ （ウ）花筵状線維化（storiform fibrosis） ☐ （エ）閉塞性静脈炎（obliterative phlebitis）		
	IgG4 陽性形質細胞数	個/hpf	

	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
5. 膵外病変：硬化性胆管炎、硬化性涙腺炎・唾液腺炎、後腹膜線維症	☐ a. 臨床的病変：臨床所見および画像所見において、膵外胆管の硬化性胆管炎、硬化性涙腺炎・唾液腺炎（ミクリッツ病）あるいは、後腹膜線維症と診断できる ☐ b. 病理学的病変：硬化性胆管炎、硬化性涙腺炎・唾液腺炎、後腹膜線維症の特徴的な病理所見を認める
オプション：ステロイド治療の効果	
専門施設においては、膵癌や胆管癌などの悪性疾患を除外後に、ステロイドによる治療効果を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

■ 重症度分類に関する事項

☐ ステロイド依存性（十分量のステロイド治療を行い寛解導入したが、ステロイド減量や中止で臓器障害が再燃し、離脱できない場合） ☐ ステロイド抵抗性（十分量のステロイド治療＜初回投与量（0.5～0.6mg/kg）＞を6か月間行っても寛解導入できず、臓器障害が残る場合） ☐ いずれにも該当しない
臓器障害の程度
☐ 腎臓：CKD 重症度分類ヒートマップが赤の部分の場合 ☐ 胆道：閉塞性黄疸が解除できずステント挿入などが必要、または重度の肝硬変 Child Pugh B 以上 ☐ 膵臓：閉塞性黄疸が解除できずステント挿入などが必要、または膵石などを伴う重度の膵外分泌機能不全 ☐ 呼吸器：PaO ₂ が60Torr以下の低酸素血症が持続する ☐ 後腹膜・血管：尿路の閉塞が持続する、血管破裂、あるいはその予防のためのステンティング ☐ 下垂体：ホルモンの補充療法が必要

CKD 重症度分類ヒートマップ (臓器障害が腎臓の場合のみ)

CKD 重症度分類ヒートマップ	☐ 緑 ☐ 黄 ☐ オレンジ ☐ 赤
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)	☐ G1 (正常または高値 : ≥90) ☐ G2 (正常または軽度低下 : 60~89) ☐ G3a (軽度~中等度低下 : 45~59) ☐ G3b (中等度~高度低下 : 30~44) ☐ G4 (高度低下 : 15~29) ☐ G5 (末期腎不全 (ESKD) : <15)
②蛋白尿区分 尿蛋白定量 (g/日) あるいは 尿蛋白/Cr 比 (g/gCr)	☐ A1 (正常 0.15 未満) ☐ A2 (軽度蛋白尿 0.15~0.49) ☐ A3 (高度蛋白尿 0.50 以上)

Child-Pugh 分類 (臓器障害が胆道の場合のみ)

脳症	☐ ない(1) ☐ 軽症(2) ☐ ときどき昏睡(3)
腹水	☐ ない(1) ☐ 少量(2) ☐ 中等量(3)
血清ビリルビン値(mg/dL)	☐ 2.0 未満(1) ☐ 2.0~3.0(2) ☐ 3.0 超(3)
血清アルブミン値(g/dL)	☐ 3.5 超(1) ☐ 2.8~3.5(2) ☐ 2.8 未満(3)
プロトロンビン活性値 (%)	☐ 70 超(1) ☐ 40~70(2) ☐ 40 未満(3)
合計	点
分類	☐ A (5 点~6 点) ☐ B (7 点~9 点) ☐ C (10 点~15 点)

PaO₂ (臓器障害が呼吸器の場合のみ)

PaO ₂	Torr

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ その他の事項

臨床症状

悪性腫瘍の合併	診断前	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		疾患名			
	診断後	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		疾患名			
自己免疫疾患、 炎症性疾患の合併	診断前	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		疾患名			
	診断後	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		疾患名			
アレルギー歴	診断前	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		☐ 気管支喘息 ☐ アレルギー性鼻炎 ☐ アトピー性皮膚炎 ☐ その他			
	診断後	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		☐ 気管支喘息 ☐ アレルギー性鼻炎 ☐ アトピー性皮膚炎 ☐ その他			
病変臓器の臓器名と数	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明				
	☐ 脾臓 ☐ 腎臓 ☐ 涙腺 ☐ 唾液腺 ☐ 肺 ☐ 眼・眼窩 ☐ リンパ節 ☐ 後腹膜 ☐ 血管 ☐ 下垂体 ☐ 甲状腺 ☐ 胆管 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入				
	該当数				

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												*ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

300-3 IgG4 関連疾患
(IgG4 関連硬化性胆管炎)

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）	
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）	
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ	
☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄		
発症時期	西暦	年 月
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級 ☐ 4級 ☐ 5級 ☐ 6級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite 1 : A1 かつ A3 を満たし、B を全て除外できる
- ☐ Definite 2 : A1 かつ A2 かつ A4a かつ A4b を満たし、B を全て除外できる
- ☐ Definite 3 : A4a かつ A4b かつ A4c を満たし、B を全て除外できる
- ☐ Definite 4 : A4a かつ A4b かつ A4d を満たし、B を全て除外できる
- ☐ Probable : A1 かつ A2 かつ オプションを満たし、B を全て除外できる
- ☐ Possible : A1 かつ A2 を満たし、B を全て除外できる
- ☐ いずれにも該当しない

A. 診断項目

1. 胆道画像検査にて肝内・肝外胆管にびまん性、あるいは限局性的な特徴的な狭窄像と壁肥厚を伴う硬化性病変を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
2. 血液学的に高 IgG4 血症（135mg/dL 以上）を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
	高 IgG4 血症		mg/dL
3. 自己免疫性膵炎、IgG4 関連涙腺・唾液腺炎、IgG4 関連後腹膜線維症のいずれかの合併を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
4. 病理組織診断	☐ 1. 施行（生検・手術） ☐ 2. 未施行		
	施行の場合、胆管壁に以下の病理組織学的所見を認める		
	☐ a 高度なリンパ球、形質細胞の浸潤と線維化 ☐ b 強拡大視野あたり 10 個を超える IgG4 陽性形質細胞浸潤 ☐ c 花筵状線維化（storiform fibrosis） ☐ d 閉塞性静脈炎（obliterative phlebitis）		
	IgG4 陽性形質細胞数		個/hpf
オプション：ステロイド治療の効果			
専門施設においては、膵癌や胆管癌などの悪性疾患を除外後に、ステロイドによる治療効果を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		

B. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 胆管癌や膵癌などの悪性疾患 ☐ 原発性硬化性胆管炎 ☐ 原因が明らかな二次性硬化性胆管炎	

■ 重症度分類に関する事項

☐ ステロイド依存性（十分量のステロイド治療を行い寛解導入したが、ステロイド減量や中止で臓器障害が再燃し、離脱できない場合） ☐ ステロイド抵抗性（十分量のステロイド治療＜初回投与量（0.5～0.6mg/kg）＞を6か月間行っても寛解導入できず、臓器障害が残る場合） ☐ いずれにも該当しない
臓器障害の程度
☐ 腎臓：CKD 重症度分類ヒートマップが赤の部分の場合 ☐ 胆道：閉塞性黄疸が解除できずステント挿入などが必要、または重度の肝硬変 Child Pugh B 以上 ☐ 膵臓：閉塞性黄疸が解除できずステント挿入などが必要、または膵石などを伴う重度の膵外分泌機能不全 ☐ 呼吸器：PaO ₂ が60Torr以下の低酸素血症が持続する ☐ 後腹膜・血管：尿路の閉塞が持続する、血管破裂、あるいはその予防のためのステンティング ☐ 下垂体：ホルモンの補充療法が必要

CKD 重症度分類ヒートマップ（臓器障害が腎臓の場合のみ）

CKD 重症度分類ヒートマップ	☐ 緑 ☐ 黄 ☐ オレンジ ☐ 赤
①GFR 区分（mL/分/1.73 m ² ）	☐ G1（正常または高値：≥90） ☐ G2（正常または軽度低下：60～89） ☐ G3a（軽度～中等度低下：45～59） ☐ G3b（中等度～高度低下：30～44） ☐ G4（高度低下：15～29） ☐ G5（末期腎不全（ESKD）：<15）
②蛋白尿区分 尿蛋白定量(g/日)あるいは 尿蛋白/Cr 比（g/gCr）	☐ A1（正常 0.15 未満） ☐ A2（軽度蛋白尿 0.15～0.49） ☐ A3（高度蛋白尿 0.50 以上）



Child-Pugh 分類（臓器障害が胆道の場合のみ）

脳症	☐ ない(1)	☐ 軽症(2)	☐ ときどき昏睡(3)
腹水	☐ ない(1)	☐ 少量(2)	☐ 中等量(3)
血清ビリルビン値 (mg/dL)	☐ 2.0 未満(1)	☐ 2.0～3.0(2)	☐ 3.0 超(3)
血清アルブミン値 (g/dL)	☐ 3.5 超(1)	☐ 2.8～3.5(2)	☐ 2.8 未満(3)
プロトロンビン活性値 (%)	☐ 70 超(1)	☐ 40～70(2)	☐ 40 未満(3)
合計	点		
分類	☐ A (5 点～6 点)	☐ B (7 点～9 点)	☐ C (10 点～15 点)

PaO₂（臓器障害が呼吸器の場合のみ）

PaO ₂	Torr

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内



■ その他の事項

臨床症状

悪性腫瘍の合併	診断前	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		疾患名			
	診断後	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		疾患名			
自己免疫疾患、 炎症性疾患の合併	診断前	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		疾患名			
	診断後	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		疾患名			
アレルギー歴	診断前	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		☐ 気管支喘息 ☐ アレルギー性鼻炎 ☐ アトピー性皮膚炎 ☐ その他			
	診断後	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		☐ 気管支喘息 ☐ アレルギー性鼻炎 ☐ アトピー性皮膚炎 ☐ その他			
病変臓器の臓器名と数	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明				
	☐ 脾臓 ☐ 腎臓 ☐ 涙腺 ☐ 唾液腺 ☐ 肺 ☐ 眼・眼窩 ☐ リンパ節 ☐ 後腹膜 ☐ 血管 ☐ 下垂体 ☐ 甲状腺 ☐ 胆管 ☐ その他				
	*その他を選択の場合、以下に記入				
	該当数				

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

300-4 IgG4 関連疾患

(IgG4 関連涙腺・眼窩および唾液腺病変)

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級 ☐ 4級 ☐ 5級 ☐ 6級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite 1 : A1 かつ A2 を満たし、B を全て除外できる
- ☐ Definite 2 : A1 かつ A3 を満たし、B を全て除外できる
- ☐ いずれにも該当しない

A. 診断項目

1. 涙腺・耳下腺・顎下腺の持続性 (3 か月以上)、対称性に 2 ペア以上の 腫脹を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
2. 血液学的に高 IgG4 血症 (135mg/dL 以上) を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
	高 IgG4 血症	mg/dL	
3. 病理組織診断	☐ 1. 施行 (生検・手術) ☐ 2. 未施行		
	施行の場合、涙腺・唾液腺組織に著明な IgG4 陽性形質細胞浸潤 (強拡大 5 視野で IgG4/IgG が 50%以上) を認める		
	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
	IgG4/IgG 比	%	

B. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には ☒ を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ シェーグレン症候群 ☐ キャッスルマン病 ☐ 悪性リンパ腫	☐ サルコイドーシス ☐ 多発血管炎性肉芽腫症 ☐ 癌

■ 重症度分類に関する事項

- ☐ ステロイド依存性 (十分量のステロイド治療を行い寛解導入したが、ステロイド減量や中止で臓器障害が再燃し、離脱できない場合)
- ☐ ステロイド抵抗性 (十分量のステロイド治療<初回投与量 (0.5~0.6mg/kg) >を 6 か月間行っても寛解導入できず、臓器障害が残る場合)
- ☐ いずれにも該当しない

臓器障害の程度
☐ 腎臓：CKD 重症度分類ヒートマップが赤の部分の場合
☐ 胆道：閉塞性黄疸が解除できずステント挿入などが必要、または重度の肝硬変 Child Pugh B 以上
☐ 膵臓：閉塞性黄疸が解除できずステント挿入などが必要、または膵石などを伴う重度の膵外分泌機能不全
☐ 呼吸器：PaO ₂ が 60Torr 以下の低酸素血症が持続する
☐ 後腹膜・血管：尿路の閉塞が持続する、血管破裂、あるいはその予防のためのステンティング
☐ 下垂体：ホルモンの補充療法が必要

CKD 重症度分類ヒートマップ（臓器障害が腎臓の場合のみ）

CKD 重症度分類ヒートマップ	☐ 緑 ☐ 黄 ☐ オレンジ ☐ 赤
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)	☐ G1（正常または高値：≥90） ☐ G2（正常または軽度低下：60～89） ☐ G3a（軽度～中等度低下：45～59） ☐ G3b（中等度～高度低下：30～44） ☐ G4（高度低下：15～29） ☐ G5（末期腎不全（ESKD）：<15）
②蛋白尿区分 尿蛋白定量(g/日)あるいは 尿蛋白/Cr 比 (g/gCr)	☐ A1（正常 0.15 未満） ☐ A2（軽度蛋白尿 0.15～0.49） ☐ A3（高度蛋白尿 0.50 以上）

Child-Pugh 分類（臓器障害が胆道の場合のみ）

脳症	☐ ない(1)	☐ 軽症(2)	☐ ときどき昏睡(3)
腹水	☐ ない(1)	☐ 少量(2)	☐ 中等量(3)
血清ビリルビン値 (mg/dL)	☐ 2.0 未満(1)	☐ 2.0～3.0(2)	☐ 3.0 超(3)
血清アルブミン値 (g/dL)	☐ 3.5 超(1)	☐ 2.8～3.5(2)	☐ 2.8 未満(3)
プロトロンビン活性値 (%)	☐ 70 超(1)	☐ 40～70(2)	☐ 40 未満(3)
合計	点		
分類	☐ A (5 点～6 点)	☐ B (7 点～9 点)	☐ C (10 点～15 点)



PaO₂ (臓器障害が呼吸器の場合のみ)

PaO ₂		Torr

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内



■ その他の事項

臨床症状

悪性腫瘍の合併	診断前	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		疾患名			
	診断後	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		疾患名			
自己免疫疾患、 炎症性疾患の合併	診断前	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		疾患名			
	診断後	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		疾患名			
アレルギー歴	診断前	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		☐ 気管支喘息 ☐ アレルギー性鼻炎 ☐ アトピー性皮膚炎 ☐ その他			
	診断後	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		☐ 気管支喘息 ☐ アレルギー性鼻炎 ☐ アトピー性皮膚炎 ☐ その他			
病変臓器の臓器名と数	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明				
	☐ 脾臓 ☐ 腎臓 ☐ 涙腺 ☐ 唾液腺 ☐ 肺 ☐ 眼・眼窩 ☐ リンパ節 ☐ 後腹膜 ☐ 血管 ☐ 下垂体 ☐ 甲状腺 ☐ 胆管 ☐ その他 *その他を選択の場合、以下に記入				
	該当数				

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

300-5 IgG4 関連疾患

(IgG4 関連腎臓病)

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級 ☐ 4級 ☐ 5級 ☐ 6級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite 1 : A1 かつ A3 かつ A4a かつ A4b を満たし、B の疾患を除外できる
- ☐ Definite 2 : A2 かつ A3 かつ A4a かつ A4b を満たし、B の疾患を除外できる
- ☐ Definite 3 : A2 かつ A3 かつ A5a を満たし、B の疾患を除外できる
- ☐ Definite 4 : A1 かつ A3 かつ A4a かつ A5a または A5b を満たし、B の疾患を除外できる
- ☐ Definite 5 : A2 かつ A3 かつ A4a かつ A5b を満たし、B の疾患を除外できる
- ☐ Probable 1 : A1 かつ A4a かつ A4b を満たし、B の疾患を除外できる
- ☐ Probable 2 : A2 かつ A4a かつ A4b を満たし、B の疾患を除外できる
- ☐ Probable 3 : A2 かつ A5a を満たし、B の疾患を除外できる
- ☐ Probable 4 : A2 かつ A3 かつ A5b を満たし、B の疾患を除外できる
- ☐ Possible 1 : A1 かつ A3 を満たし、B の疾患を除外できる
- ☐ Possible 2 : A2 かつ A3 を満たし、B の疾患を除外できる
- ☐ Possible 3 : A1 かつ A4a を満たし、B の疾患を除外できる
- ☐ Possible 4 : A2 かつ A4a を満たし、B の疾患を除外できる
- ☐ Possible 5 : A2 かつ A5b を満たし、B の疾患を除外できる
- ☐ いずれにも該当しない

A. 診断項目

1. 尿所見、腎機能検査に何らかの異常を認め、血液検査にて高 IgG 血症、低補体血症、高 IgE 血症のいずれかを認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2. 画像上特徴的な異常所見（びまん性腎腫大、腎実質の多発性造影不良域、単発性腎腫瘍（hypovascular）、腎盂壁肥厚病変）を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
3. 血液学的に高 IgG4 血症（135mg/dL 以上）を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
	高 IgG4 血症		mg/dL

4. 病理組織診断	☐ 1. 施行（生検・手術） ☐ 2. 未施行	
施行の場合、腎臓の病理組織学的に以下の2つの所見を認める		
a. 著明なリンパ球、形質細胞の浸潤を認める。 ただし、IgG4/IgG 陽性細胞比 40%以上、 または IgG4 陽性形質細胞が 10/HPF を超える。	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明	
	IgG4/IgG 陽性細胞比	%
	IgG4 陽性形質細胞数	個/hpf
b. 浸潤細胞を取り囲む特徴的な線維化を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明	
5. 腎臓以外の臓器		
a. 腎臓以外の臓器の病理組織学的に著明なリンパ球、 形質細胞の浸潤を認める。ただし、IgG4/IgG 陽性細胞比 40%以上、または IgG4 陽性形質細胞が 10/HPF を超える。	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明	
	IgG4/IgG 陽性細胞比	%
	IgG4 陽性形質細胞数	個/hpf
b. 1 ペア以上の涙腺、耳下腺もしくは顎下腺の腫脹、 1 型自己免疫性膵炎に特徴的な画像所見、もしくは 後腹膜線維症の画像所見のいずれかを認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明	

B. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
臨床的な鑑別疾病	
☐ 多発血管炎性肉芽腫症 ☐ 好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 ☐ 形質細胞腫	
画像診断上の鑑別疾病	
☐ 悪性リンパ腫 ☐ 腎癌（尿路上皮癌など） ☐ 腎梗塞 ☐ 腎盂腎炎 ☐ 多発血管炎性肉芽腫症 ☐ サルコイドーシス ☐ 癌の転移	

■ 重症度分類に関する事項

☐ ステロイド依存性（十分量のステロイド治療を行い寛解導入したが、ステロイド減量や中止で臓器障害が再燃し、離脱できない場合） ☐ ステロイド抵抗性（十分量のステロイド治療＜初回投与量（0.5～0.6mg/kg）＞を6か月間行っても寛解導入できず、臓器障害が残る場合） ☐ いずれにも該当しない

臓器障害の程度
☐ 腎臓：CKD 重症度分類ヒートマップが赤の部分の場合
☐ 胆道：閉塞性黄疸が解除できずステント挿入などが必要、または重度の肝硬変 Child Pugh B 以上
☐ 膵臓：閉塞性黄疸が解除できずステント挿入などが必要、または膵石などを伴う重度の膵外分泌機能不全
☐ 呼吸器：PaO ₂ が 60Torr 以下の低酸素血症が持続する
☐ 後腹膜・血管：尿路の閉塞が持続する、血管破裂、あるいはその予防のためのステンティング
☐ 下垂体：ホルモンの補充療法が必要

CKD 重症度分類ヒートマップ（臓器障害が腎臓の場合のみ）

CKD 重症度分類ヒートマップ	☐ 緑	☐ 黄	☐ オレンジ	☐ 赤
①GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)	☐ G1（正常または高値：≥90） ☐ G2（正常または軽度低下：60～89） ☐ G3a（軽度～中等度低下：45～59） ☐ G3b（中等度～高度低下：30～44） ☐ G4（高度低下：15～29） ☐ G5（末期腎不全（ESKD）：<15）			
②蛋白尿区分 尿蛋白定量(g/日)あるいは 尿蛋白/Cr 比 (g/gCr)	☐ A1（正常 0.15 未満） ☐ A2（軽度蛋白尿 0.15～0.49） ☐ A3（高度蛋白尿 0.50 以上）			

Child-Pugh 分類（臓器障害が胆道の場合のみ）

脳症	☐ ない(1)	☐ 軽症(2)	☐ ときどき昏睡(3)
腹水	☐ ない(1)	☐ 少量(2)	☐ 中等量(3)
血清ビリルビン値 (mg/dL)	☐ 2.0 未満(1)	☐ 2.0～3.0(2)	☐ 3.0 超(3)
血清アルブミン値 (g/dL)	☐ 3.5 超(1)	☐ 2.8～3.5(2)	☐ 2.8 未満(3)
プロトロンビン活性値 (%)	☐ 70 超(1)	☐ 40～70(2)	☐ 40 未満(3)
合計	点		
分類	☐ A（5 点～6 点） ☐ B（7 点～9 点） ☐ C（10 点～15 点）		

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ その他の事項

臨床症状

悪性腫瘍の合併	診断前	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		疾患名			
	診断後	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		疾患名			
自己免疫疾患、 炎症性疾患の合併	診断前	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		疾患名			
	診断後	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		疾患名			
アレルギー歴	診断前	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		☐ 気管支喘息 ☐ アレルギー性鼻炎 ☐ アトピー性皮膚炎 ☐ その他			
	診断後	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		☐ 気管支喘息 ☐ アレルギー性鼻炎 ☐ アトピー性皮膚炎 ☐ その他			
病変臓器の臓器名と数	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明				
	☐ 脾臓 ☐ 腎臓 ☐ 涙腺 ☐ 唾液腺 ☐ 肺 ☐ 眼・眼窩 ☐ リンパ節 ☐ 後腹膜 ☐ 血管 ☐ 下垂体 ☐ 甲状腺 ☐ 胆管 ☐ その他				
	*その他を選択の場合、以下に記入				
	該当数				

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

300-6 IgG4 関連疾患

(IgG4 関連大動脈周囲炎/動脈周囲炎、後腹膜線維症)

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite (確診) : A1+A3a あるいはA1+A2+A4 を満たす
- ☐ Probable (準確診) : A3a あるいはA1+A3b あるいはA1+A4 を満たす
- ☐ Possible (疑診) : A3b あるいはA1+A2 を満たす
- ☐ いずれにも該当しない

A. 診断項目

1. CT による画像診断において、以下のような所見を認める(a, b, c のどれかひとつ以上)	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明	
☐ a. 動脈壁 (外膜側)の肥厚性病変 (多くは全周性)もしくは周囲軟部濃度腫瘍 ☐ b. 腎盂から尿管壁にかけての肥厚性病変 ☐ c. 骨盤内後腹膜の板状軟部影 (主に両側性)				
2. 血液学的に高 IgG4 血症 (135mg/dL 以上) を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明	
高 IgG4 血症			mg/dL	
3. 病理組織診断	☐ 1. 施行 (生検・手術) ☐ 2. 未施行			
	施行の場合 : 以下の (ア) ~ (エ) の病理所見のうち、			
	☐ a. (ア)、(イ)、(ウ) もしくは (ア)、(イ)、(エ) を認める			
	☐ b. (ア)、(イ) のみを認める			
	☐ (ア) 著明なリンパ球・形質細胞浸潤と線維化 ☐ (イ) IgG4 陽性形質細胞の著明な浸潤 生検検体 : IgG4 陽性形質細胞数>10 個/hpf かつ IgG4/IgG 比>40% 切除検体 : 陽性細胞数>30 個/hpf、IgG4/IgG 比>40% かつ陽性細胞のびまん性分布)			
	☐ (ウ) 花筵状線維化 (storiform fibrosis)			
	☐ (エ) 閉塞性静脈炎 (obliterative phlebitis)			
	IgG4 陽性形質細胞数			個/hpf
	IgG4/IgG 比			%
陽性細胞のびまん性分布	☐ あり ☐ なし			
検体	☐ 生検検体 ☐ 切除検体			

4. 他臓器（涙腺・眼病変、唾液腺、 膵臓、胆管、腎臓、もしくは肺） に包括診断基準、あるいは、各 臓器の特異的診断基準の確診に 合致する所見を認める	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
	臓器の種類	☐ 涙腺・眼病変 ☐ 唾液腺 ☐ 膵臓 ☐ 胆管 ☐ 腎臓 ☐ 肺	

■ 重症度分類に関する事項

☐ ステロイド依存性（十分量のステロイド治療を行い寛解導入したが、ステロイド減量や中止で臓器障害が再燃し、離脱できない場合） ☐ ステロイド抵抗性（十分量のステロイド治療＜初回投与量（0.5～0.6mg/kg）＞を6か月間行っても寛解導入できず、臓器障害が残る場合） ☐ いずれにも該当しない
臓器障害の程度
☐ 腎臓：CKD 重症度分類ヒートマップが赤の部分の場合 ☐ 胆道：閉塞性黄疸が解除できずステント挿入などが必要、または重度の肝硬変 Child Pugh B 以上 ☐ 膵臓：閉塞性黄疸が解除できずステント挿入などが必要、または膵石などを伴う重度の膵外分泌機能不全 ☐ 呼吸器：PaO ₂ が 60Torr 以下の低酸素血症が持続する ☐ 後腹膜・血管：尿路の閉塞が持続する、血管破裂、あるいはその予防のためのステンティング ☐ 下垂体：ホルモンの補充療法が必要

CKD 重症度分類ヒートマップ（臓器障害が腎臓の場合のみ）

CKD 重症度分類ヒートマップ	☐ 緑 ☐ 黄 ☐ オレンジ ☐ 赤
①GFR 区分（mL/分/1.73 m ² ）	☐ G1（正常または高値：≥90） ☐ G2（正常または軽度低下：60～89） ☐ G3a（軽度～中等度低下：45～59） ☐ G3b（中等度～高度低下：30～44） ☐ G4（高度低下：15～29） ☐ G5（末期腎不全（ESKD）：<15）
②蛋白尿区分 尿蛋白定量(g/日)あるいは 尿蛋白/Cr 比（g/gCr）	☐ A1（正常 0.15 未満） ☐ A2（軽度蛋白尿 0.15～0.49） ☐ A3（高度蛋白尿 0.50 以上）



Child-Pugh 分類（臓器障害が胆道の場合のみ）

脳症	☐ ない(1)	☐ 軽症(2)	☐ ときどき昏睡(3)
腹水	☐ ない(1)	☐ 少量(2)	☐ 中等量(3)
血清ビリルビン値(mg/dL)	☐ 2.0 未満(1)	☐ 2.0～3.0(2)	☐ 3.0 超(3)
血清アルブミン値(g/dL)	☐ 3.5 超(1)	☐ 2.8～3.5(2)	☐ 2.8 未満(3)
プロトロンビン活性値 (%)	☐ 70 超(1)	☐ 40～70(2)	☐ 40 未満(3)
合計	点		
分類	☐ A (5 点～6 点)	☐ B (7 点～9 点)	☐ C (10 点～15 点)

PaO₂（臓器障害が呼吸器の場合のみ）

PaO ₂	Torr

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内



■ その他の事項

臨床症状

悪性腫瘍の合併	診断前	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		疾患名			
	診断後	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		疾患名			
自己免疫疾患、 炎症性疾患の合併	診断前	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		疾患名			
	診断後	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		疾患名			
アレルギー歴	診断前	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		☐ 気管支喘息 ☐ アレルギー性鼻炎 ☐ アトピー性皮膚炎 ☐ その他			
	診断後	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
		☐ 気管支喘息 ☐ アレルギー性鼻炎 ☐ アトピー性皮膚炎 ☐ その他			
病変臓器の臓器名と数	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明				
	☐ 脾臓 ☐ 腎臓 ☐ 涙腺 ☐ 唾液腺 ☐ 肺 ☐ 眼・眼窩 ☐ リンパ節 ☐ 後腹膜 ☐ 血管 ☐ 下垂体 ☐ 甲状腺 ☐ 胆管 ☐ その他				
	*その他を選択の場合、以下に記入				
	該当数				

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

315 ネイルパテラ症候群（爪^{しゅ}膝蓋骨症候群）／
LMX1B 関連腎症

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

診断

- ☐ 1. ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群） ☐ 2. LMX1B 関連腎症

(1) ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）

<診断のカテゴリー>

Definite: Aを満たし、Bの1項目以上あるいはCを満たし、Dの疾病を全て除外したもの	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当

A. 主項目

爪の低形成あるいは異形成 (手指に多く、特に母指側に強い。足趾にある場合は小指側が強い。程度は完全欠損から低形成まで様々である。三角状の爪半月のみを呈する場合や、縦走する隆起やさじ状爪、変色、割裂等がみられることもある。生下時から認められることが多いが、軽症であると気づかれにくい。)	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

B. 副項目

1. 膝蓋骨形成不全	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 肘関節異常	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
3. 腸骨の角状突起	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ LMX1B（ヘテロ接合体変異）	

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できる疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ Meier-Gorlin 症候群 ☐ Genitopatellar 症候群 ☐ DOOR 症候群	
☐ 8 トリソミーモザイク症候群 ☐ Coffin-Siris 症候群／BOD 症候群 ☐ RAPADILINO 症候群	

(2) LMX1B 関連腎症

<診断のカテゴリー>

Definite : Aの2項目を満たし、BあるいはCのうち1項目を満たし、Dの疾病を全て除外できるもの	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当

A. 主項目 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

1. 腎障害（以下の尿所見異常（血尿または蛋白尿）あるいは腎機能障害のいずれかを満たす）	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 血尿は定性で1+以上 ☐ 蛋白尿は0.15g/gCr 以上			
☐ 腎機能障害 eGFR<90mL/分/1.73m ² 以下			
尿潜血	☐ 1) -	☐ 2) ±	☐ 3) + ☐ 4) 2+ ☐ 5) 3+以上
尿蛋白 Cr 比	g/gCr		
GFR	mL/分/1.73m ²		
2. ネイルパテラ症候群の診断基準を満たさない	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

B. 副項目

腎糸球体基底膜の特徴的電顕所見が以下に該当する	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
腎生検病理において、腎糸球体基底膜の肥厚および虫食い像 (moth-eaten appearance) を認め、さらにリンタングステン酸染色あるいはタンニン酸染色により基底膜内に線維成分が染色される。糸球体上皮細胞を中心にファブリー病でみられるミエリン様構造物 (myelin figures) やゼブラ小体 (zebra bodies) を認める場合がある。			

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施
☐ LMX1B（ヘテロ接合体変異）			

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できる疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可	☐ 2. 除外不可	☐ 3. 不明
☐ 腎の形態異常 ☐ LMX1B 以外の腎疾患の原因となる既知の遺伝子異常			

■ 重症度分類に関する事項（共通）

CKD 重症度分類ヒートマップ		☐ 緑 ☐ 黄 ☐ オレンジ ☐ 赤			
① GFR 区分 (mL/分/1.73 m ²)		☐ G1（正常または高値：≥90） ☐ G2（正常または軽度低下：60～89） ☐ G3a（軽度～中等度低下：45～59） ☐ G3b（中等度～高度低下：30～44） ☐ G4（高度低下：15～29） ☐ G5（末期腎不全（ESKD）：<15）			
② 蛋白尿区分 尿蛋白定量（g/日）あるいは 尿蛋白/Cr 比（g/gCr）		☐ A1（正常 0.15 未満） ☐ A2（軽度蛋白尿 0.15～0.49） ☐ A3（高度蛋白尿 0.50 以上）			
蛋白尿／クレアチニン比		☐ 1) 0.5g/gCr 以上 ☐ 2) 0.5g/gCr 未満			
GFR		mL/分/1.73m ²			
尿蛋白定量	g/日	尿蛋白 Cr 比	g/gCr		
画像所見でネイルパテラ症候群による膝関節あるいは肘関節の変形や変性が証明され、それにより日常生活上支障となる著しい運動機能障害をきたしている症例で、保存療法の効果がない		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明 *1. 該当を選択の場合、以下に記入			
		関節部位	☐ 1. 膝関節 ☐ 2. 肘関節		

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など（共通） *500 文字以内

*関節症状に対する手術歴についても記入する

■ その他の事項

発症と経過（共通：新規のみ）

発症年齢	歳
初発症状	

検査所見（共通）

尿検査			
検査年月	西暦 年 月		
尿蛋白	☐ 1) - ☐ 2) ± ☐ 3) + ☐ 4) 2+ ☐ 5) 3+以上		
血液検査			
検査年月	西暦 年 月		
BUN	mg/dL	クレアチニン	. mg/dL
腎生検所見			
検査年月	西暦 年 月		
所見			

遺伝学的検査（共通）

LMX1B（ヘテロ接合体変異）の変異内容	

治療その他（共通：記載時点）

1. 関節症状に対する手術	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
☐ 膝関節 ☐ 肘関節 ☐ その他	
2. 緑内障に対する手術	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
3. 慢性腎疾患（糸球体障害）の治療	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
☐ アンジオテンシン変換酵素阻害薬 ☐ アンジオテンシン II 受容体拮抗薬	
4. 末期腎不全の治療	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
☐ 維持透析 ☐ 腎移植	

参考項目（新規：申請時までの状況）（1. ネイルパテラ症候群（爪膝蓋骨症候群）の場合）

1. ネイルパテラ症候群の家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明
2. 腎障害（血尿、蛋白尿、あるいは腎機能障害）	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
3. 腎糸球体基底膜の特徴的電顕所見	
病理像として、腎糸球体基底膜の肥厚および虫食い像（moth-eaten appearance）が見られる	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
肥厚した糸球体基底膜中央の緻密層やメサングウム基質内において、III 型コラーゲン線維の沈着が見られる	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

325-1 遺伝性自己炎症疾患
(NLRC4 異常症)

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）	
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）	
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ	
☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄		
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある	
	☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度	
	☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし	
	☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし	
	☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : Aの2項目+Bの2項目+Cを満たす
- ☐ Probable 1 : Aの2項目+Bの1項目+Cを満たす
- ☐ Probable 2 : Aの1項目+Bの2項目+Cを満たす
- ☐ Probable 3 : Aの1項目+Bの1項目+Cを満たす
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

1. 紅斑、蕁麻疹様発疹	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 発熱	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. 持続する下痢などの腸炎症状	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

B. 検査所見

1. 炎症所見 : 陽性	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2. 血清 IL-18 : 高値	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
3. マクロファージ活性化症候群	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施
☐ NLRC4 遺伝子に疾患関連変異を認める			

■ 重症度分類に関する事項

Barthel Index	
食事	☐ 1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える (10 点) ☐ 2. 部分介助 (たとえば、おかずを切って細かくしてもらう) (5 点) ☐ 3. 全介助 (0 点)
車椅子からベッドへの移動	☐ 1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(歩行自立も含む) (15 点) ☐ 2. 軽度の部分介助または監視を要する (10 点) ☐ 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 (5 点) ☐ 4. 全介助または不可能 (0 点)

整容	☐ 1. 自立（洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り）（5 点） ☐ 2. 部分介助または不可能（0 点）
トイレ動作	☐ 1. 自立（衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む）（10 点） ☐ 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する（5 点） ☐ 3. 全介助または不可能（0 点）
入浴	☐ 1. 自立（5 点） ☐ 2. 部分介助または不可能（0 点）
歩行	☐ 1. 45m 以上の歩行、補装具（車椅子、歩行器は除く）の使用の有無は問わず（15 点） ☐ 2. 45m 以上の介助歩行、歩行器の使用を含む（10 点） ☐ 3. 歩行不能の場合、車椅子にて 45m 以上の操作可能（5 点） ☐ 4. 上記以外（0 点）
階段昇降	☐ 1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない（10 点） ☐ 2. 介助または監視を要する（5 点） ☐ 3. 不能（0 点）
着替え	☐ 1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む（10 点） ☐ 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分でできる（5 点） ☐ 3. 上記以外（0 点）
排便コントロール	☐ 1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能（10 点） ☐ 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む（5 点） ☐ 3. 上記以外（0 点）
排尿コントロール	☐ 1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能（10 点） ☐ 2. ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む（5 点） ☐ 3. 上記以外（0 点）
合計点数	/100 点



■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内



■ その他の事項

症状（診断時）

症状			
☐ 慢性炎症	☐ 進行性の臓器障害	☐ 関節炎	☐ 関節痛
持続する下痢などの腸炎症状			
☐ 乳児期発症腸炎	☐ 炎症性腸炎		

治療その他（診断時）

薬物療法			
抗 IL-1 製剤	☐ 1. 実施		☐ 2. 未実施
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明	
その他	☐ 1. 実施		☐ 2. 未実施
	薬物名		
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明	

遺伝学的検査

NLRP3 モザイク検査の結果 （自由記載欄）	

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり
開始時期	西暦 年 月
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行
生活状況	「■重症度分類に関する事項」の「Barthel Index」を参照

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
	*ハイフンを除き、左詰めで記入											
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦					年			月			日
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号						被保険者記号					
	被保険者番号						被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

325-2 遺伝性自己炎症疾患
(ADA2 欠損症)

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : Aの1項目+B1 またはB2+B3 またはCのいずれかを満たす
- ☐ Probable : Aの1項目+B3 またはCのいずれかを満たす
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

1. 繰り返す発熱	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 蔓状皮斑やレイノー症状などの皮膚症状	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. 麻痺や痺れなどの神経症状	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

B. 検査所見

1. 画像検査：虚血性（時に出血性）梗塞や動脈瘤	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 組織検査：血管炎	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. ADA2 活性検査：血漿中 ADA2 酵素活性の明らかな低下	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施
☐ ADA2 遺伝子に機能喪失型変異を認める（ ☐ ホモ接合 ☐ 複合型ヘテロ接合）			

■ 重症度分類に関する事項

Barthel Index	
食事	☐ 1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終わる（10点） ☐ 2. 部分介助（たとえば、おかずを切って細かくしてもらう）（5点） ☐ 3. 全介助（0点）
車椅子からベッドへの移動	☐ 1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む（歩行自立も含む）（15点） ☐ 2. 軽度の部分介助または監視を要する（10点） ☐ 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助（5点） ☐ 4. 全介助または不可能（0点）
整容	☐ 1. 自立（洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り）（5点） ☐ 2. 部分介助または不可能（0点）

トイレ動作	☐ 1. 自立（衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む）（10 点） ☐ 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する（5 点） ☐ 3. 全介助または不可能（0 点）
入浴	☐ 1. 自立（5 点） ☐ 2. 部分介助または不可能（0 点）
歩行	☐ 1. 45m 以上の歩行、補装具（車椅子、歩行器は除く）の使用の有無は問わず（15 点） ☐ 2. 45m 以上の介助歩行、歩行器の使用を含む（10 点） ☐ 3. 歩行不能の場合、車椅子にて 45m 以上の操作可能（5 点） ☐ 4. 上記以外（0 点）
階段昇降	☐ 1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない（10 点） ☐ 2. 介助または監視を要する（5 点） ☐ 3. 不能（0 点）
着替え	☐ 1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む（10 点） ☐ 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える（5 点） ☐ 3. 上記以外（0 点）
排便コントロール	☐ 1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能（10 点） ☐ 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む（5 点） ☐ 3. 上記以外（0 点）
排尿コントロール	☐ 1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能（10 点） ☐ 2. ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む（5 点） ☐ 3. 上記以外（0 点）
合計点数	/100 点



■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内



■その他の事項

症状（診断時）

眼症状			
☐ 中心静脈閉塞	☐ 視神経萎縮	☐ 第3脳神経麻痺	
その他の症状			
☐ 胃腸炎症状	☐ 高血圧	☐ 腎障害	☐ 筋肉痛
合併症			
☐ 慢性炎症	☐ 進行性の臓器障害	☐ 血管炎症による脳梗塞や神経障害	
☐ 視力障害	☐ 臓器梗塞による腎症		

治療その他（診断時）

薬物療法				
抗 TNF 療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
その他	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	薬物名			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
治療				
骨髄移植	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
その他	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療名			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり
開始時期	西暦 年 月
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行
生活状況	「■重症度分類に関する事項」の「Barthel Index」を参照

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

325-3 遺伝性自己炎症疾患
(エカルディ・グティエール症候群)

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : Aの1+B1 およびB2+Cのいずれかを満たす
- ☐ Probable 1 : Aの1項目+B2+Cのいずれかを満たす
- ☐ Probable 2 : Aの1+B1 およびB2 を満たす
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

1. 神経症状	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
☐ 早発性脳症	☐ 発達遅滞	☐ 進行性の小頭症	☐ 痙攣
2. 神経外症状	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
☐ 不明熱	☐ 肝脾腫	☐ 凍瘡様皮疹	

B. 検査所見

1. 髄液検査異常	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
☐ 髄液細胞数増多 (WBC $\geq$ 5/mm ³)	☐ 髄液中インターフェロン α 上昇 (>6IU/mL)		
☐ 髄液中ネオプテリン増加			
2. 画像検査：頭蓋内石灰化 (加齢による生理的变化を除く)	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施
☐ TREX1	☐ RNASEH2B	☐ RNASEH2C	☐ RNASEH2A
☐ ADAR	☐ IFIH1	☐ LSM11	☐ RNU7-1

■ 重症度分類に関する事項

Barthel Index	
食事	☐ 1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える (10 点) ☐ 2. 部分介助 (たとえば、おかずを切って細かくしてもらう) (5 点) ☐ 3. 全介助 (0 点)
車椅子からベッドへの移動	☐ 1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(歩行自立も含む) (15 点) ☐ 2. 軽度の部分介助または監視を要する (10 点) ☐ 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 (5 点) ☐ 4. 全介助または不可能 (0 点)
整容	☐ 1. 自立 (洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) (5 点) ☐ 2. 部分介助または不可能 (0 点)
トイレ動作	☐ 1. 自立 (衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む) (10 点) ☐ 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する (5 点) ☐ 3. 全介助または不可能 (0 点)
入浴	☐ 1. 自立 (5 点) ☐ 2. 部分介助または不可能 (0 点)
歩行	☐ 1. 45m 以上の歩行、補装具 (車椅子、歩行器は除く) の使用の有無は問わず (15 点) ☐ 2. 45m 以上の介助歩行、歩行器の使用を含む (10 点) ☐ 3. 歩行不能の場合、車椅子にて 45m 以上の操作可能 (5 点) ☐ 4. 上記以外 (0 点)
階段昇降	☐ 1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない (10 点) ☐ 2. 介助または監視を要する (5 点) ☐ 3. 不能 (0 点)
着替え	☐ 1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む (10 点) ☐ 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える (5 点) ☐ 3. 上記以外 (0 点)

排便コントロール	☐ 1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能（10 点） ☐ 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む（5 点） ☐ 3. 上記以外（0 点）
排尿コントロール	☐ 1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能（10 点） ☐ 2. ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む（5 点） ☐ 3. 上記以外（0 点）
合計点数	/100 点

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ その他の事項

症状（診断時）

1. 進行性重症脳症の臨床像	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 易刺激性 ☐ 間欠的な無菌性発熱 ☐ てんかん ☐ 発達退行			
2. 合併症			
☐ 慢性炎症 ☐ 進行性の臓器障害 ☐ 自己免疫疾患 ☐ 心筋症 ☐ 甲状腺機能低下症 ☐ 緑内障 ☐ 凍瘡 ☐ 関節炎			

検査所見（診断時）

その他			
☐ 肝逸脱酵素の上昇	☐ 血小板減少	☐ CRP 陽性	☐ 血沈の亢進

治療その他（診断時）

薬物療法				
副腎皮質ステロイド全身投与	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
JAK 阻害剤	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
その他	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	薬物名			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり
開始時期	西暦 年 月
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行
生活状況	「■重症度分類に関する事項」の「Barthel Index」を参照

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

325-4 遺伝性自己炎症疾患
(A20 ハプロ不全症)

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : Aの2項目+Bの1項目+Cを満たす
- ☐ Probable : Aの1項目+Cを満たす
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

1. 反復性発熱	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 反復性口腔内アフタ	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. 下痢、血便等の消化管症状	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
4. 外陰部潰瘍	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
5. 関節炎	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
6. 皮疹（毛嚢炎様皮疹、痤瘡様皮疹、結節性紅斑様皮疹など）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
7. 眼症状（虹彩毛様体炎、網膜ぶどう膜炎など）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
8. 自己免疫疾患症状（自己免疫性甲状腺炎、自己免疫性肝炎など）	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

B. 検査所見

1. 炎症所見：陽性	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2. 便潜血：陽性	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
3. 針反応試験：陽性	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり	☐ 2. 検査範囲内異常なし	☐ 3. 検査未実施
☐ TNFAIP3 に疾患関連変異を認める			

■ 重症度分類に関する事項

Barthel Index	
食事	☐ 1. 自立、自助具などの装着可、標準的時間内に食べ終える (10 点) ☐ 2. 部分介助 (たとえば、おかずを切って細かくしてもらう) (5 点) ☐ 3. 全介助 (0 点)
車椅子からベッドへの移動	☐ 1. 自立、ブレーキ、フットレストの操作も含む(歩行自立も含む) (15 点) ☐ 2. 軽度の部分介助または監視を要する (10 点) ☐ 3. 座ることは可能であるがほぼ全介助 (5 点) ☐ 4. 全介助または不可能 (0 点)
整容	☐ 1. 自立 (洗面、整髪、歯磨き、ひげ剃り) (5 点) ☐ 2. 部分介助または不可能 (0 点)
トイレ動作	☐ 1. 自立 (衣服の操作、後始末を含む、ポータブル便器などを使用している場合はその洗浄も含む) (10 点) ☐ 2. 部分介助、体を支える、衣服、後始末に介助を要する (5 点) ☐ 3. 全介助または不可能 (0 点)
入浴	☐ 1. 自立 (5 点) ☐ 2. 部分介助または不可能 (0 点)
歩行	☐ 1. 45m 以上の歩行、補装具 (車椅子、歩行器は除く) の使用の有無は問わず (15 点) ☐ 2. 45m 以上の介助歩行、歩行器の使用を含む (10 点) ☐ 3. 歩行不能の場合、車椅子にて 45m 以上の操作可能 (5 点) ☐ 4. 上記以外 (0 点)
階段昇降	☐ 1. 自立、手すりなどの使用の有無は問わない (10 点) ☐ 2. 介助または監視を要する (5 点) ☐ 3. 不能 (0 点)
着替え	☐ 1. 自立、靴、ファスナー、装具の着脱を含む (10 点) ☐ 2. 部分介助、標準的な時間内、半分以上は自分で行える (5 点) ☐ 3. 上記以外 (0 点)

排便コントロール	☐ 1. 失禁なし、浣腸、坐薬の取り扱いも可能（10 点） ☐ 2. ときに失禁あり、浣腸、坐薬の取り扱いに介助を要する者も含む（5 点） ☐ 3. 上記以外（0 点）
排尿コントロール	☐ 1. 失禁なし、収尿器の取り扱いも可能（10 点） ☐ 2. ときに失禁あり、収尿器の取り扱いに介助を要する者も含む（5 点） ☐ 3. 上記以外（0 点）
合計点数	/100 点

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ その他の事項

症状（診断時）

1. その他の症状			
☐ 関節痛	☐ 消化管潰瘍	☐ 周期性発熱	☐ 遷延性発熱
☐ 神経症状	☐ 眼症状	☐ 心・血管病変	
2. 合併症			
☐ 慢性炎症	☐ 進行性の臓器障害	☐ 橋本病	☐ 全身性エリテマトーデス

発症と経過（診断時）

新生児期から 20 歳ごろまでの若年期に発症	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
発症年齢		☐ 週	☐ か月 ☐ 歳

治療その他（診断時）

薬物療法				
副腎皮質ステロイド全身投与	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
コルヒチン	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
抗 TNF 製剤	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
抗 IL-1 製剤	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
その他	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	薬物名			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
治療				
腸管切除	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		

骨髄移植	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
その他	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療名			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり
開始時期	西暦 年 月
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行
生活状況	「■重症度分類に関する事項」の「Barthel Index」を参照

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限ります。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体											
受理日	西暦				年			月			日
公費負担者番号											
認定結果	☐ 認定				☐ 不認定						
研究同意の有無	☐ 有				☐ 無						
受給者番号											
有効期限	西暦				年			月			日
階層区分	☐ 生活保護				☐ 低所得Ⅰ		☐ 低所得Ⅱ		☐ 一般所得Ⅰ		
	☐ 一般所得Ⅱ				☐ 上位所得		☐ その他				
軽症者登録	☐ 有				☐ 無						
保険情報	保険者番号					被保険者記号					
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番					
	資格取得 年月日	西暦				年			月		

326 大理石骨病

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite 1 : Aのうち3項目以上を満たし、かつBのうち4項目以上を満たし、
Dの鑑別すべき疾患を除外できる
- ☐ Definite 2 : Aのうち1項目以上を満たし、かつBのうち3項目以上を満たし、
Dの鑑別すべき疾患を除外し、Cを満たす
- ☐ Probable : Aのうち2項目以上を満たし、かつBのうち3項目以上（ただしBの2のいずれかを
含む）を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外できる
- ☐ いずれにも該当しない

A. 症状

1. 病的骨折	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
2. 肝脾腫	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
3. 脳神経症状	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 視力障害 ☐ 聴力障害 ☐ 顔面神経麻痺 ☐ その他 ＊その他を選択の場合、以下に詳細を記入	
4. 骨髄炎	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
5. 歯牙形成不全	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

B. 検査所見 ＊小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

1. 血液・生化学的検査所見	
a. 貧血（ヘモグロビン 11.0g/dL 以下）	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
	ヘモグロビン g/dL
b. 白血球減少（3,000/μL 以下）	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
	白血球 /μL
c. 血小板減少（10 万/μL 以下）	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
	血小板 ×10 ⁴ /μL

d. 低カルシウム血症 (総血漿カルシウム濃度 8.0mg/dL 以下)	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明			
	総血漿 カルシウム濃度			

2. 画像検査所見

a. びまん性骨硬化像	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
b. 頭蓋底や眼窩縁の骨硬化像	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
c. 長管骨骨幹端の Erlenmeyer フラスコ状変形	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
d. サンドイッチ椎体・ラガージャージ椎体	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施

☐ TCIRG1	☐ CLCN7	☐ OSTM1	☐ TNFSF11
☐ TNFRSF11A	☐ PLEKHM1	☐ CA2	☐ SLC4A2
☐ IKBKG	☐ FERMT3	☐ RASGRP2	☐ SNX10

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明

☐ 濃化異骨症	☐ 骨斑紋症	☐ 流蝕骨症	☐ 骨線状症
☐ カムラティ・エンゲルマン症候群（骨幹異形成症）		☐ 異骨性骨硬化症	

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS)

☐ 0. まったく症候がない ☐ 1. 症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える） ☐ 2. 軽度の障害 （発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える） ☐ 3. 中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える） ☐ 4. 中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である） ☐ 5. 重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内

■ その他の事項

症状（新規：直近時）

以下の症状が見られる	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 易感染性	☐ 出血傾向	☐ 水頭症	☐ 成長障害
☐ 低身長			

治療その他（最重症時）

薬物療法				
インターフェロン	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
プレドニン	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
その他	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	薬物名			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
治療				
骨髄移植	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
造血幹細胞移植	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
骨折治療	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
補聴器の使用	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		

その他	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療名	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	トイレ動作	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	入浴	☐ 自立 ☐ 部分介助/不可能	
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 不能	
	着替え	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排便コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	排尿コントロール	☐ 自立 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体				
受理日	西暦 年 月 日			
公費負担者番号				
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定			
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無			
受給者番号				
有効期限	西暦 年 月 日			
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他			
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無			
保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日		

330-1 先天性^{さく}気管狭窄症／先天性^{さく}声門下狭窄症
(先天性^{さく}気管狭窄症)

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）	
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）	
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ	
☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄		
発症時期	西暦	年 月
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

Definite : A の 1、2、B の 1、2 を全て満たす	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当

A. 症状

1. 気道狭窄による長期の呼吸困難の症状がある	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2. 二次性ではない	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

B. 検査所見

1. 以下のいずれかの検査で気管および気管支に狭窄を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 単純 X 線撮影 (気道条件)	☐ 内視鏡検査	☐ 3D-CT	
2. 内視鏡検査で狭窄部に一致して完全気管軟骨輪を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS)

☐ 0. まったく症候がない

☐ 1. 症候はあっても明らかな障害はない (日常の勤めや活動は行える)

☐ 2. 軽度の障害
(発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)

☐ 3. 中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える)

☐ 4. 中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)

☐ 5. 重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)

呼吸

☐ 0. 症候なし

☐ 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない

☐ 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある

☐ 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる

☐ 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要

☐ 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要



■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内



■ その他の事項

症状

1. その他の症状（治療前）		
☐ 喘鳴	☐ 陥没呼吸	
☐ 反復する呼吸器感染	☐ 栄養障害に伴う精神運動発達遅延	☐ 聴力障害
2. 合併症（記載時点）		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 先天性心疾患	☐ 肺動脈による血管輪症	☐ 手術後の肉芽形成
☐ 手術後の再狭窄	☐ 慢性肺障害	☐ 気管支喘息
☐ 逆流性食道炎		

検査所見（診断時）

その他の検査所見	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 気管軟骨の形成異常	☐ 狭窄部の気管に膜様部が存在しない
☐ Complete tracheal ring	☐ 気管支の分岐異常

治療その他（記載時までの経過）

薬物療法				
ステロイド	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
その他	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	薬物名			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
その他の治療				
酸素療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
気管挿管	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		

バルーン拡張	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
ステント留置	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
人工呼吸管理	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
気管切開管理	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
手術	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	方法	☐ 気管形成（軟骨移植） ☐ その他		
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
その他	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療名			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

330-2 先天性^{さく}気管狭窄症／先天性^{さく}声門下狭窄症
(先天性^{さく}声門下狭窄症)

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

Definite : A の 1、2、B の 1、2 を全て満たす	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当

A. 症状

1. 気道狭窄による長期の呼吸困難の症状がある	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
2. 二次性ではない	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

B. 検査所見

1. 頸部の以下のいずれかの検査で輪状軟骨に一致した声門下に狭窄を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ 単純 X 線撮影 (気道条件)	☐ 内視鏡検査	☐ 3D-CT	
2. 内視鏡検査で声門下に狭窄を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

■ 重症度分類に関する事項

modified Rankin Scale (mRS)

☐ 0. まったく症候がない
☐ 1. 症候はあっても明らかな障害はない (日常の勤めや活動は行える)
☐ 2. 軽度の障害 (発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える)
☐ 3. 中等度の障害 (何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える)
☐ 4. 中等度から重度の障害 (歩行や身体的要求には介助が必要である)
☐ 5. 重度の障害 (寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)

呼吸

☐ 0. 症候なし
☐ 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
☐ 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
☐ 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
☐ 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
☐ 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要



■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内



■ その他の事項

症状

1. その他の症状（治療前）		
☐ 喘鳴	☐ 陥没呼吸	☐ 発声困難
☐ 反復する呼吸器感染	☐ 栄養障害に伴う精神運動発達遅延	☐ 聴力障害
2. 合併症（記載時点）		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 手術後の肉芽形成	☐ 手術後の再狭窄	☐ 慢性肺障害
☐ 気管支喘息	☐ 逆流性食道炎	

検査所見（診断時）

その他の検査所見	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明
☐ 輪状軟骨の形成異常（ ☐ 過形成）	

治療その他（記載時までの経過）

薬物療法		
ステロイド	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
その他	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	薬物名	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
その他の治療		
酸素療法	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
気管挿管	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
バルーン拡張	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明

ステント留置	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
人工呼吸管理	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
気管切開管理	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
手術	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	方法	☐ 気管形成（輪状軟骨前方切開術） ☐ 気管形成（自家肋軟骨移植） ☐ 切除、気道再建 ☐ その他		
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
その他	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施			
	治療名			
	治療効果	☐ 1. 改善	☐ 2. 不変	☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦		年 月
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号												*ハイフンを除き、左詰めで記入
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

333 ハッチンソン・ギルフォード症候群

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦	年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦	年 月 日		
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性） ☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方） ☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ ☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入	
	続柄	
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級 ☐ 4級 ☐ 5級 ☐ 6級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1級 ☐ 2級 ☐ 3級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

- ☐ Definite : Aのうち1つ以上+Cのうち1つを認める
- ☐ Probable: Aの4項目かつBの2項目を認める
- ☐ いずれにも該当しない

A. 大症状

1. 出生後からの重度の成長障害 (生後6か月以降の身長と体重が-3SD以下)		☐ 1. あり ☐ 2. なし	
		最初に確認した年齢	歳 か月
2. 小児期からの白髪または脱毛、小顎、老化顔貌、突出した眼の4症候中3症候以上		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当	
白髪または脱毛	☐ 1. あり ☐ 2. なし	最初に確認した年齢	歳 か月
小顎	☐ 1. あり ☐ 2. なし	最初に確認した年齢	歳 か月
老化顔貌	☐ 1. あり ☐ 2. なし	最初に確認した年齢	歳 か月
突出した眼	☐ 1. あり ☐ 2. なし	最初に確認した年齢	歳 か月
3. 小児期からの頭皮静脈の怒張、皮下脂肪の減少、強皮症様変化の3症候中2症候以上		☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当	
頭皮静脈の怒張	☐ 1. あり ☐ 2. なし	最初に確認した年齢	歳 か月
皮下脂肪の減少	☐ 1. あり ☐ 2. なし	最初に確認した年齢	歳 か月
強皮症様変化	☐ 1. あり ☐ 2. なし	最初に確認した年齢	歳 か月
4. 小児期からの四肢関節拘縮と可動域制限		☐ 1. あり ☐ 2. なし	
		最初に確認した年齢	歳 か月

B. 小症状

1. 胎児期には成長障害を認めない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当
2. 精神発達遅滞を認めない	☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 下記異常を認めた時は☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ 1. LMNA 遺伝子にプロジェリンを産生する典型的病的変異をヘテロ接合性に認める ☐ 2. LMNA 遺伝子にプロジェリンを産生する非典型的病的変異をヘテロ接合性に認める ☐ 3. ZMPSTE24 遺伝子に機能喪失型の病的変異をホモ接合性もしくは複合ヘテロ接合性に認める	

■ 重症度分類に関する事項

☐ 1. 心症状があり、薬物治療・手術によっても NYHA 分類で II 度以上に該当 ☐ 2. modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養 (N)、呼吸 (R) のそれぞれの評価スケールを用いていずれかが 3 以上 ☐ いずれにも該当しない

NYHA 分類

☐ I 度	心疾患はあるが身体活動に制限はない。日常的な身体活動では疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生じない
☐ II 度	軽度から中等度の身体活動の制限がある。安静時または軽労作時には無症状。日常労作のうち、比較的強い労作（例えば、階段上昇、坂道歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる
☐ III 度	高度の身体活動の制限がある。安静時には無症状。日常労作のうち、軽労作（例えば、平地歩行など）で疲労、動悸、呼吸困難、失神あるいは狭心痛（胸痛）を生ずる
☐ IV 度	心疾患のためいかなる身体活動も制限される。心不全症状や狭心痛（胸痛）が安静時にも存在する。わずかな身体活動でこれらが増悪する

modified Rankin Scale (mRS)

☐ 0. まったく症候がない ☐ 1. 症候はあっても明らかな障害はない（日常の勤めや活動は行える） ☐ 2. 軽度の障害 （発症以前の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える） ☐ 3. 中等度の障害（何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える） ☐ 4. 中等度から重度の障害（歩行や身体的要求には介助が必要である） ☐ 5. 重度の障害（寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする）

食事・栄養 (N)

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. 時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症候があるが、社会生活・日常生活に支障ない
- ☐ 2. 食物形態の工夫や、食事時の道具の工夫を必要とする
- ☐ 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
- ☐ 4. 補助的な非経口的栄養摂取（経管栄養、中心静脈栄養など）を必要とする
- ☐ 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

呼吸 (R)

- ☐ 0. 症候なし
- ☐ 1. 肺活量の低下などの所見はあるが、社会生活・日常生活に支障ない
- ☐ 2. 呼吸障害のために軽度の息切れなどの症状がある
- ☐ 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
- ☐ 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
- ☐ 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500文字以内

■ その他の事項
合併症

1. 脳梗塞	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	診断名		
	発症年齢	歳 か月	
	治療の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	治療法		
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明	
	実施期間（自）	西暦 年 月	
	実施期間（至）	西暦 年 月	
2. 冠動脈疾患	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	診断名		
	発症年齢	歳 か月	
	治療の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	治療法		
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明	
	実施期間（自）	西暦 年 月	
	実施期間（至）	西暦 年 月	

3. 心臓弁膜症	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
	診断名			
	発症年齢	歳 か月		
	治療の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	治療法			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
	実施期間（自）	西暦 年 月		
	実施期間（至）	西暦 年 月		
4. 高血圧	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明			
	診断名			
	発症年齢	歳 か月		
	治療の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
	治療法			
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明		
	実施期間（自）	西暦 年 月		
	実施期間（至）	西暦 年 月		

5. 耐糖能障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	診断名		
	発症年齢	歳 か月	
	治療の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	治療法		
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明	
	実施期間（自）	西暦 年 月	
	実施期間（至）	西暦 年 月	
6. 性腺機能障害	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	診断名		
	発症年齢	歳 か月	
	治療の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	治療法		
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明	
	実施期間（自）	西暦 年 月	
	実施期間（至）	西暦 年 月	

7. 悪性腫瘍	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	診断名		
	発症年齢	歳 か月	
	治療の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	治療法		
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明	
	実施期間（自）	西暦 年 月	
	実施期間（至）	西暦 年 月	
8. その他	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明		
	診断名		
	発症年齢	歳 か月	
	治療の有無	☐ 1. あり ☐ 2. なし	
	治療法		
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明	
	実施期間（自）	西暦 年 月	
	実施期間（至）	西暦 年 月	

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

338 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症

■ 患者情報

保険情報	保険者番号		被保険者記号	
	被保険者番号		被保険者 個人単位枝番	
	資格取得 年月日	西暦 年 月 日	*以降、数字は 右詰めで記入	
氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
以前の登録氏名	セイ		メイ	
	姓		名	
住所	郵便番号	-		
	都道府県			
	市区町村			
	丁目番地等			
生年月日	西暦 年 月 日			
性別	☐ 男性 ☐ 女性			
出生地	都道府県			
	市区町村			

■ 基本情報

家族歴	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明	
	発症者続柄	
	☐ 1. 父 ☐ 2. 母 ☐ 3. 子 ☐ 4. 同胞（男性）	
	☐ 5. 同胞（女性） ☐ 6. 祖父（父方） ☐ 7. 祖母（父方）	
	☐ 8. 祖父（母方） ☐ 9. 祖母（母方） ☐ 10. いとこ	
☐ 11. その他 *11 を選択の場合、以下に記入		
続柄		
発症時期	西暦 年 月	
社会保障		
介護認定	☐ 1. 要介護 ☐ 2. 要支援 ☐ 3. なし	
要介護度	☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5	
生活状況		
移動の程度	☐ 1. 歩き回るのに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 寝たきりである	
身の回りの管理	☐ 1. 洗面や着替えに問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 自分でできない	
ふだんの活動	☐ 1. 問題はない ☐ 2. いくらか問題がある ☐ 3. 行うことができない	
痛み／不快感	☐ 1. ない ☐ 2. 中程度ある ☐ 3. ひどい	
不安／ふさぎ込み	☐ 1. 問題はない ☐ 2. 中程度 ☐ 3. ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる	
手帳取得状況		
身体障害者手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級 ☐ 4 級 ☐ 5 級 ☐ 6 級）	
療育手帳	☐ 1. なし ☐ 2. あり	
精神障害者 保健福祉手帳 （障害者手帳）	☐ 1. なし ☐ 2. あり（等級 ☐ 1 級 ☐ 2 級 ☐ 3 級）	
人工呼吸器等装着者認定基準に該当		
☐ 1. する ☐ 2. しない ☐ 3. 不明		

■ 診断基準に関する事項

<診断のカテゴリー>

☐ Definite : A1およびA2を満たし、A3、A4またはA5のいずれかを満たし、C. 遺伝学的検査で異常を認める
☐ Probable : A1およびA2を満たし、A3、A4またはA5のいずれかを満たし、B1およびB2を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外し、C. 遺伝学的検査で異常を認めないまたは遺伝学的検査未実施
☐ Possible : A1およびA2を満たし、A3、A4またはA5のいずれかを満たし、B1またはB2を満たし、Dの鑑別すべき疾患を除外できる
☐ いずれにも該当しない

病型

☐ 1) 1 型 (FIC1 病)	☐ 2) 2 型 (BSEP 病)	☐ 3) 3 型 (MDR3 病)
☐ 4) 4 型	☐ 5) 5 型	☐ 6) その他の型
*その他の型を選択の場合、以下に記入		
その他の型の内容		

A. 主要所見

1. 遷延する黄疸、白色便、脂肪便	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
2. 肝腫大	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
3. 体重増加不良、低身長	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
4. 著明な瘙痒感	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明
5. 鼻出血などの出血傾向、貧血	☐ 1. あり	☐ 2. なし	☐ 3. 不明

B. 検査所見 *小数点も1文字として記入し、以降の数値ボックスについては全て同様に記載する

血液検査			
1. 直接ビリルビン値、総胆汁酸、AST、ALT が高値	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明
☐ a. 1 型および2 型はAST・ALT の高値にもかかわらずγ-GTP が正常または軽度高値 ☐ b. 3 型はγ-GTP が高値			
測定日	西暦 年 月 日		
直接ビリルビン	mg/dL	総胆汁酸	μmol/L

AST		IU/L	ALT		IU/L
γ-GTP		IU/L			
肝生検					
2. 肝生検で以下の所見が認められる			☐ 1. 該当 ☐ 2. 非該当 ☐ 3. 不明		
(光学顕微鏡所見) ☐ a. 1 型では胆汁うっ滞が小葉間胆管よりも毛細胆管が認められやすい ☐ b. 2 型では巨細胞性肝炎が特徴的であり、BSEP 蛋白が免疫染色で観察されない。早期より肝硬変像を呈する (電子顕微鏡所見) ☐ a. 1 型では毛細胆管内に Byler's bile が時に見られる ☐ b. 2 型では胆汁は無構造					

C. 遺伝学的検査

遺伝子異常の有無 異常があった遺伝子には☑を記入する。	☐ 1. あり ☐ 2. 検査範囲内異常なし ☐ 3. 検査未実施
☐ ATP8B1 ☐ ABCB11 ☐ ABCB4 ☐ TJP2 ☐ NR1H4 ☐ SLC51A ☐ USP53 ☐ KLF12 ☐ ZFYVE19 ☐ MYO5B ☐ SEMA7A ☐ VPS33B ☐ 新たに OMIM に加わった原因遺伝子	
※新たに OMIM に加わった原因遺伝子を選択の場合、以下に記入	

D. 鑑別診断

以下の疾病を鑑別し、全て除外できる。 除外できた疾病には☑を記入する。	☐ 1. 全て除外可 ☐ 2. 除外不可 ☐ 3. 不明
☐ 1. 胆道閉鎖症 ☐ 2. アラジール症候群 ☐ 3. シトリン欠損症 ☐ 4. 先天性胆汁酸代謝異常症 ☐ 5. 新生児ヘモクロマトーシス ☐ 6. ニーマンピック病 C 型 ☐ 7. 新生児硬化性胆管炎 ☐ 8. ミトコンドリア肝症 ☐ 9. ductal plate malformation などの発生異常 ☐ 10. 内分泌疾患または染色体疾患	

■ 重症度分類に関する事項

重症度判定

因子／重症度	軽快者	重症度 1	重症度 2	重症度 3
胆汁うっ滞	☐ -	☐ 1+		
易出血性	☐ -	☐ 1+	☐ 2+	☐ 3+
皮膚瘙痒	☐ -	☐ 1+	☐ 2+	☐ 3+
成長障害	☐ -	☐ 1+	☐ 2+	☐ 3+
肝機能・血液データ	☐ -	☐ 1+	☐ 2+	☐ 3+
肝機能・症状	☐ -	☐ 1+	☐ 2+	☐ 3+
身体活動制限	☐ -	☐ 1+	☐ 2+	☐ 3+

1. 胆汁うっ滞に関する事項

(1+) 持続的な顕性黄疸を認める	☐ 1. 該当	☐ 2. 非該当	☐ 3. 不明

2. 易出血性

☐ (1+) 出血傾向、貧血のうち一つまたは複数認めるが、治療を要しない

☐ (2+) 出血傾向、貧血のうち治療を必要とするものを一つまたは複数認める

☐ (3+) 治療に抵抗し、対症療法として輸血を要する

3. 皮膚瘙痒

☐ なし (0)	(日中) ほとんど、あるいは全く痒みを感じない (夜間) ほとんど、あるいは全く痒みを感じない
☐ 軽微 (1)	(日中) 時にムズムズするが、特にかかなくても我慢できる (夜間) 就寝時わずかに痒いが、特に意識してかくほどでもない。よく眠れる
☐ 軽度 (2)	(日中) 時には手がいき、軽かく程度。一度おさまり、あまり気にならない (夜間) 多少、痒みはあるが、かけばおさまる。痒みのために目が覚めることはない
☐ 中等度 (3)	(日中) 痒くなり、人前でもかく。痒みのためにイライラし、たえずかいている (夜間) 痒くて目が覚める。ひとかきすると一応は眠れるが、無意識のうちに眠りながらかく
☐ 高度 (4)	(日中) いてもたってもいられない痒み。かいてもおさまらずますます痒くなり仕事も勉強も手につかない (夜間) 痒くてほとんど眠れない。しょっちゅうかいているが、かくとますます痒みが強くなる

☐ (1+) 上記の 1 程度の痒み
 ☐ (2+) 上記の 2 または 3 程度の痒み
 ☐ (3+) 上記の 4 程度の痒み

4. 成長障害

- ☐ (1+) 身長SDスコアが $-1.5SD$ 以下
- ☐ (2+) 身長SDスコアが $-2SD$ 以下
- ☐ (3+) 身長SDスコアが $-2.5SD$ 以下

5. 肝機能障害の評価

①血液データ

検査項目	中等度異常	高度異常
血清総ビリルビン (mg/dL)	☐ 2.0 以上 3.0 以下	☐ 3.0 超
血清アルブミン (g/dL) (BCG 法)	☐ 3.0 以上 3.5 以下	☐ 3.0 未満
血小板数 ($\times 10^4/\mu\text{L}$)	☐ 5 以上 10 未満	☐ 5 未満
プロトロンビン時間 (PT) (%)	☐ 40 以上 70 以下	☐ 40 未満
☐ (1+) 上記の血液検査の中等度異常が1系列のみ認められる ☐ (2+) 上記の血液検査の中等度異常が2系列以上認められる ☐ (3+) 上記の血液検査の高度異常が1系列以上認められる		
血液検査		
検査年月日	西暦 年 月 日	
血清総ビリルビン	mg/dL	
血清アルブミン	g/dL	
血小板数	$\times 10^4/\mu\text{L}$	
プロトロンビン時間 (PT)	%	

②症状

腹水	☐ ない	☐ 腹水あり (中等度異常)	☐ 難治性腹水あり (高度異常)
脳症	☐ ない	☐ I 度 (中等度異常)	☐ II 度以上 (高度異常)
☐ (1+) 上記の腹水または脳症を認めない ☐ (2+) 上記の腹水または脳症の中等度異常を認める ☐ (3+) 上記の腹水または脳症の高度異常を認める			



6. 身体活動制限 (performance status)

☐ ア	無症状で社会活動ができ、制限を受けることなく、発病前と同等にふるまえる
☐ イ	軽度の症状があり、肉体労働は制限を受けるが、歩行、軽労働や座業はできる 例えば、軽い家事、事務など
☐ ウ	歩行やみのまわりのことはできるが、時に少し介助が必要なこともあり、軽労働はできないが、 日中の50%以上は起居している
☐ エ	身のまわりのある程度のことはできるが、しばしば介助が必要で、日中の 50%以上は就床して おり、自力では屋外への外出等がほぼ不可能となった
☐ オ	身のまわりのこともできず、常に介助を必要とし、終日就床を強いられ、活動の範囲がおおむ ねベッド周辺に限られる
☐ (1+) 上記のイに該当する ☐ (2+) 上記のウまたはエに該当する ☐ (3+) 上記のオに該当する	

■ 症状の概要、経過、特記すべき事項など *500 文字以内



■ その他の事項

発症と経過（記載時点）

合併症	☐ 1. あり ☐ 2. なし ☐ 3. 不明 *ありの場合、以下に記入	
	合併症名	

治療その他（記載時点）

ウルソデオキシコール酸投与	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
フェノバルビタール投与	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
リファンピシン投与	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
必須脂肪酸強化 MCT フォーミュラ（MCT ミルク）の利用	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
胆汁瘻造設術	☐ 1. 内胆汁瘻造設 ☐ 2. 外胆汁瘻造設 ☐ 3. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
肝移植	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明
その他①	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施 *実施の場合、以下に記入	
	治療薬または治療名	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明

その他②	☐ 1. 実施 ☐ 2. 未実施	
	*実施の場合、以下に記入	
	治療薬 または 治療名	
	治療効果	☐ 1. 改善 ☐ 2. 不変 ☐ 3. 悪化 ☐ 4. 不明

■ 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記入）

使用の有無	☐ 1. あり		
開始時期	西暦 年 月		
離脱の見込み	☐ 1. あり ☐ 2. なし		
種類	☐ 1. 気管切開孔を介した人工呼吸器 ☐ 2. 鼻マスク又は顔マスクを介した人工呼吸器		
施行状況	☐ 1. 間欠的施行 ☐ 2. 夜間に継続的に施行 ☐ 3. 一日中施行 ☐ 4. 現在は未施行		
生活状況	食事	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	車椅子とベッド間の移動	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	整容	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	トイレ動作	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	入浴	☐ 自立	☐ 部分介助/不可能
	歩行	☐ 自立 ☐ 軽度介助 ☐ 部分介助 ☐ 全介助	
	階段昇降	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 不能
	着替え	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排便コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助
	排尿コントロール	☐ 自立	☐ 部分介助 ☐ 全介助

医療機関名												
指定医番号												
医療機関所在地												
電話番号											*ハイフンを除き、左詰めで記入	
医師の氏名												
記載年月日	西暦					年			月			日
診断年月日	西暦					年			月			日

- ・病名診断に用いる臨床症状、検査所見等に関して、診断基準上に特段の規定がない場合には、いずれの時期のものを用いても差し支えありません。（ただし、当該疾病の経過を示す臨床症状等であって、確認可能なものに限りです。）
- ・治療開始後における重症度分類については、適切な医学的管理の下で治療が行われている状態で、直近6か月間で最も悪い状態を記載してください。
- ・診断基準、重症度分類については、
「指定難病に係る診断基準及び重症度分類等について」（平成26年11月12日健発1112第1号健康局長通知）を参照の上、ご記入ください。
- ・診断年月日欄には、本臨床調査個人票に記載された内容を診断した日を記載してください。
- ・審査のため、検査結果等について別途提出をお願いすることがあります。

■ 行政記載欄

担当自治体												
受理日	西暦				年			月			日	
公費負担者番号												
認定結果	☐ 認定 ☐ 不認定											
研究同意の有無	☐ 有 ☐ 無											
受給者番号												
有効期限	西暦					年			月			日
階層区分	☐ 生活保護 ☐ 低所得Ⅰ ☐ 低所得Ⅱ ☐ 一般所得Ⅰ ☐ 一般所得Ⅱ ☐ 上位所得 ☐ その他											
軽症者登録	☐ 有 ☐ 無											
保険情報	保険者番号					被保険者記号						
	被保険者番号					被保険者 個人単位枝番						
	資格取得 年月日	西暦					年			月		

別添

通し番号	告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	主な改正内容
1	9	神経有棘赤血球症 きよく	009 神経有棘赤血球症 きよく	・タイトル（ルビを追加） ・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.臨床所見、C.遺伝学的検査 ・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 参考所見、その他の神経所見
2	10	シャルコー・マリー・トゥース病	010 シャルコー・マリー・トゥース病	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、C.遺伝学的検査、D.鑑別診断
3	12	先天性筋無力症候群	012 先天性筋無力症候群	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.症状・臨床所見、B.検査所見、C.遺伝学的検査、D.鑑別診断
4	19	ライソゾーム病	019-05 ライソゾーム病（GM2ガングリオシドーシス）	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.検査所見、B.遺伝学的検査 ・その他の事項 検査所見（新規）
5	25	進行性多巣性白質脳症	025 進行性多巣性白質脳症	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.主要所見 ・その他の事項 治療その他
6	30	遠位型ミオパチー	030 遠位型ミオパチー	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー（三好型ミオパチー、縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー、眼咽頭遠位型ミオパチー、その他の遠位型ミオパチーの分類ごとに記入項目を作成） ・その他の事項 遺伝学的検査（新規）

通し番号	告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	主な改正内容
7	48	原発性抗リン脂質抗体症候群	048 原発性抗リン脂質抗体症候群	・診断基準に関する事項 A.臨床基準、B.検査基準
8	51	全身性強皮症	051 全身性強皮症	・診断基準に関する事項 A.大基準、B.小基準、C.鑑別診断 ・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 症状その他、治療
9	53	シェーグレン症候群	053 シェーグレン症候群	・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 検査所見、遺伝学的検査の項目を削除
10	56	ベーチェット病	056 ベーチェット病	・診断に関する事項 診断のカテゴリー、A.主要項目 ・重症度分類に関する事項 症状 ・その他の事項 症状の項目を削除、鑑別診断、重要な併存疾患の項目を新設
11	57	特発性拡張型心筋症	057 特発性拡張型心筋症	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.検査所見 ・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 発症と経過、身体所見、検査所見、遺伝学検査、治療その他
12	58	肥大型心筋症	058 肥大型心筋症	・診断基準に関する事項 A.検査所見、B.鑑別疾患 ・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 症状、検査所見、遺伝学的検査、治療その他

通し番号	告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	主な改正内容
13	59	拘束型心筋症	059 拘束型心筋症	・診断基準に関する事項 A.検査所見、B.鑑別診断 ・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 発症と経過、症状、身体所見、検査所見、遺伝学的検査、治療その他
14	60	再生不良性貧血	060 再生不良性貧血	・診断基準に関する事項 B.鑑別診断
15	62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	062 発作性夜間ヘモグロビン尿症	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.検査所見、B.鑑別診断 ・重症度分類に関する事項
16	63	免疫性血小板減少症	063 免疫性血小板減少症	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、症状、検査所見 ・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 症状、合併症、治療その他
17	71	特発性 ^{たい} 大腿骨頭壊死症	071 特発性 ^{たい} 大腿骨頭壊死症	・タイトル（ルビを追加） ・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、検査所見 ・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 発症と経過
18	77	下垂体性成長ホルモン分泌 ^{こう} 亢進症	077 下垂体性成長ホルモン分泌 ^{こう} 亢進症	・重症度分類に関する事項
19	84	サルコイドーシス	084 サルコイドーシス	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、B.特徴的検査所見 ・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 臨床所見、治療その他

通し番号	告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	主な改正内容
20	91	バッド・キアリ症候群	091 バッド・キアリ症候群	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.検査所見、B.鑑別診断 ・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 検査所見
21	96	クローン病	096 クローン病	・体裁修正のみ
22	97	潰瘍性大腸炎	097 潰瘍性大腸炎	・重症度分類に関する事項
23	103	C F C 症候群	103 C F C 症候群	・診断基準に関する事項 A.症状 ・重症度分類に関する事項
24	104	コステロ症候群	104 コステロ症候群	・診断基準に関する事項 A.症状、B.遺伝学的検査 ・重症度分類に関する事項
25	105	チャージ症候群	105 チャージ症候群	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.必発症状、B.大症状、C.小症状、D.遺伝学的検査 ・重症度分類に関する事項
26	108	T N F 受容体関連周期性症候群	108 T N F 受容体関連周期性症候群	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.臨床所見、B.遺伝学的検査、C.鑑別診断 ・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 症状、検査所見、治療その他
27	112	マリネスコ・シェーグレン症候群	112 マリネスコ・シェーグレン症候群	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.症状、B.頭部画像所見、E.鑑別診断 ・その他の事項の項目ごと削除
28	136	片側巨脳症	136 片側巨脳症	・診断基準に関する事項 A.症状
29	137	限局性皮質異形成	137 限局性皮質異形成	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、FCDの分類、A.症状、B.検査所見 ・その他の事項 検査所見の項目を削除

通し番号	告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	主な改正内容
30	140	ドラベ症候群	140 ドラベ症候群	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.症状、B.検査所見、C.遺伝学的検査、D.鑑別診断 ・その他の事項 検査所見、臨床所見
31	143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	143 ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	・診断基準に関する事項 A.症状、B.検査所見、C.鑑別診断
32	144	レノックス・ガストー症候群	144 レノックス・ガストー症候群	・診断基準に関する事項 C.検査所見 D.鑑別診断 ・その他の事項 臨床所見
33	145	ウエスト症候群	145 ウエスト症候群	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.症状、B.検査所見、C.鑑別診断
34	146	大田原症候群	146 大田原症候群	・体裁修正のみ
35	147	早期ミオクロニー脳症	147 早期ミオクロニー脳症	・体裁修正のみ
36	148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	148 遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	・診断基準に関する事項 B.検査所見、C.鑑別診断 ・その他の事項 症状、臨床所見
37	149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	149 片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	・タイトル（ルビを追加） ・診断基準に関する事項 A.症状、B.検査所見 ・その他の事項 てんかん発作の状況
38	154	睡眠時棘活性化を示す発達性てんかん性脳症及び てんかん性脳症	154 睡眠時棘徐波活性化を示す発達性てんかん性脳 症及びてんかん性脳症	・タイトル（ルビを追加） ・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.症状、B.検査所見、C.鑑別診断 ・その他の事項 臨床所見

通し番号	告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	主な改正内容
39	155	ランドウ・クレフナー症候群	155 ランドウ・クレフナー症候群	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.症状、B.検査所見、C.鑑別診断 ・その他の事項 臨床所見
40	166	弾性線維性仮性黄色腫	166 弾性線維性仮性黄色腫	・重症度分類に関する事項
41	172	低ホスファターゼ症	172 低ホスファターゼ症	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、C.遺伝学的検査 ・その他の事項 検査所見
42	178	モワット・ウィルソン症候群	178 モワット・ウィルソン症候群	・診断基準に関する事項 A.症状 ・重症度分類に関する事項
43	179	ウィリアムズ症候群	179 ウィリアムズ症候群	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー
44	186	ロスムンド・トムソン症候群	186 ロスムンド・トムソン症候群	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.症状、B.遺伝学的検査、C.鑑別診断
45	191	ウェルナー症候群	191 ウェルナー症候群	・診断基準に関する事項 A.症状
46	193	ブラダー・ウィリ症候群	193 ブラダー・ウィリ症候群	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー ・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 身長・体重の項目を追加
47	195	ヌーナン症候群	195 ニーナン症候群	・診断基準に関する事項 A.主症状、B.副次的症状 ・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 身長・体重の項目を追加
48	196	ヤング・シンプソン症候群	196 ヤング・シンプソン症候群	・診断基準に関する事項 A.主要臨床症状、B.遺伝学的検査
49	219	ギャロウェイ・モワト症候群	219 ギャロウェイ・モワト症候群	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.臨床所見、B.遺伝学的検査

通し番号	告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	主な改正内容
50	226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	226 間質性膀胱炎（ハンナ型）	・診断基準に関する事項 C.鑑別診断 ・その他の事項 臨床所見
51-1	234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	234-1 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。） （ペルオキシソーム形成異常症）	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、病型、A.症状、B.検査所見、C.遺伝学的検査、D.鑑別診断
51-2	234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	234-2 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。） （ペルオキシソームβ酸化系酵素欠損症）	・診断基準に関する事項 病型、A.症状、B.検査所見、C.遺伝学的検査、D.鑑別診断
51-3	234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	234-3 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。） （プラスマローゲン合成系酵素欠損症 根性点状軟骨異形成症2型、3型、4型）	・タイトル（4型を追加） ・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、病型、A.症状、B.検査所見、C.遺伝学的検査、D.鑑別診断
51-4	234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	234-4 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。） （レフサム病）	・体裁修正のみ
51-5	234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	234-5 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。） （原発性高シュウ酸尿症Ⅰ型）	・診断基準に関する事項 B.検査所見
51-6	234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	234-6 ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。） （アカタラセミア（無カタラーゼ血症））	・体裁修正のみ
52	258	ガラクトースー1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	258 ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.検査所見、B.遺伝学的検査、
53	266	家族性地中海熱	266 家族性地中海熱	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.臨床所見、B.遺伝学的検査、C.コルチヒンへの反応性、D.鑑別診断 ・重症度分類に関する事項
54	268	中條・西村症候群	268 中條・西村症候群	・診断基準に関する事項 A.臨床所見、B.遺伝学的検査

通し番号	告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	主な改正内容
55	276	軟骨無形成症	276 軟骨無形成症	・診断基準に関する事項 A.症状、D.鑑別診断 ・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 臨床所見、脊柱管狭窄症の症状
56	277	リンパ管腫症／ゴーハム病	277 リンパ管腫症／ゴーハム病	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.主要所見、B.病理学的所見、C.鑑別診断
57	278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変） けい	278 巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変） けい	・タイトル（ルビを追加） ・診断基準に関する事項 B.細分類、C.鑑別疾患 ・重症度分類に関する事項 ・その他の事項
58	279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変） けい	279 巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変） けい	・タイトル（ルビを追加） ・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.症状等、B.検査所見、C.鑑別診断 ・重症度分類に関する事項
59	280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変） けい	280 巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	・タイトル（ルビを追加） ・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.症状等、B.検査所見、C.鑑別診断 ・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 病型
60	281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	281 クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、B.細分類、C.鑑別診断 ・重症度分類に関する事項
61	283	後天性赤芽球癆 ろう	283 後天性赤芽球癆 ろう	・タイトル（ルビを追加） ・診断基準に関する事項 B.検査所見、C.鑑別診断 ・重症度分類に関する事項

通し番号	告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	主な改正内容
62	288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	288 自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、B.検査所見、C.鑑別診断 ・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 検査所見、遺伝学的検査、治療その他、
63	296	胆道閉鎖症	296 胆道閉鎖症	・診断基準に関する事項 A.手術時の肉眼的あるいは胆道造影像 ・重症度分類に関する事項
64	298	遺伝性 ^{すい} 膵炎	298 遺伝性 ^{すい} 膵炎	・タイトル（ルビ追加）
65-1	300	IgG4関連疾患	300-01 IgG4関連疾患（IgG4関連疾患包括）	・診断基準に関する事項 A.診断項目 ・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 臨床症状
65-2	300	IgG4関連疾患	300-2 IgG4関連疾患（自己免疫性膵炎）	・診断基準に関する事項 A.診断項目 ・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 臨床症状
65-3	300	IgG4関連疾患	300-3 IgG4関連疾患（IgG4 関連硬化性胆管炎）	・診断基準に関する事項 A.診断項目 ・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 臨床症状
65-4	300	IgG4関連疾患	300-4 IgG4関連疾患（IgG4関連涙腺・眼窩および唾液腺病変）	・診断基準に関する事項 A.診断項目 ・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 臨床症状

通し番号	告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	主な改正内容
65-5	300	IgG4関連疾患	300-5 IgG4関連疾患（IgG4関連腎臓病）	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、A.診断項目 ・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 臨床症状
65-6	300	IgG4関連疾患	300-6 IgG4関連疾患 （IgG4 関連大動脈周囲炎/動脈周囲炎、後腹膜線 維症）	今回より新規作成
66	315	ネイルパテラ症候群（爪 ^{しつ} 膝蓋骨症候群）／L M X 1 B 関連腎症	315 ネイルパテラ症候群（爪 ^{しょうこうぐん} 膝蓋骨症候群）／ LMX1B ^{かんれんじんしょう} 関連腎症	・タイトル（ルビを追加） ・診断基準に関する事項 C.遺伝学的検査 ・重症度分類に関する事項 ・その他の事項 遺伝学的検査、治療その他
67	325	遺伝性自己炎症疾患	325-1 遺伝性自己炎症疾患（NLRC4異常症）	・診断基準に関する事項 A.症状、C.遺伝学的検査 ・その他の事項 症状、遺伝学的検査
68	325	遺伝性自己炎症疾患	325-2 遺伝性自己炎症疾患（ADA2欠損症）	・診断基準に関する事項 C.遺伝学的検査
69	325	遺伝性自己炎症疾患	325-3 遺伝性自己炎症疾患（エカルディ・グティエール 症候群）	・診断基準に関する事項 C.遺伝学的検査 ・その他の事項 症状、検査所見、治療その他
70	325	遺伝性自己炎症疾患	325-4 遺伝性自己炎症疾患（A20ハプロ不全症）	・その他の事項 症状、発症と経過
71	326	大理石骨病	326 大理石骨病	・診断基準に関する事項 A.症状、C.遺伝学的検査

通し番号	告示上の 疾病番号	告示病名	臨床調査個人票名	主な改正内容
72	330	先天性気管狭 ^{さく} 窄症／先天性声門下狭 ^{さく} 窄症	330-1 先天性気管狭 ^{さく} 窄症／先天性声門下狭 ^{さく} 窄症	・タイトル（ルビを追加） ・診断基準に関する事項 A.症状 ・その他の事項 症状
73	330	先天性気管狭 ^{さく} 窄症／先天性声門下狭 ^{さく} 窄症	330-2 先天性気管狭 ^{さく} 窄症／先天性声門下狭 ^{さく} 窄症	・タイトル（ルビを追加） ・診断基準に関する事項 A.症状、B.検査所見
74	333	ハッチンソン・ギルフォード症候群	333 ハッチンソン・ギルフォード症候群	・診断基準に関する事項 A.大症状、C.遺伝学的検査
75	338	進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	338 進行性家族性肝内胆汁うっ滞症	・診断基準に関する事項 診断のカテゴリー、C.遺伝学的検査 ・その他の事項 治療その他

健疾発 1112 第 1 号
平成 26 年 11 月 12 日

[一部改正]	平成 27 年 5 月 13 日	健疾発 0513 第 1 号
	平成 27 年 9 月 30 日	健疾発 0930 第 2 号
	平成 29 年 3 月 31 日	健難発 0331 第 1 号
	平成 30 年 3 月 19 日	健難発 0319 第 2 号
	令和元年 6 月 26 日	健難発 0626 第 2 号
	令和 3 年 10 月 13 日	健難発 1013 第 1 号
	令和 5 年 8 月 29 日	健難発 0829 第 1 号
	令和 5 年 11 月 28 日	健生難発 1128 第 1 号
	令和 7 年 2 月 25 日	健生難発 0225 第 1 号
	令和 8 年 2 月 27 日	健生難発 0227 第 1 号
	令和 8 年 3 月 27 日	健生難発 0327 第 1 号

各都道府県衛生主管部（局）長 殿

厚生労働省健康局疾病対策課長

指定難病に係る臨床調査個人票について

難病の患者に対する医療等に関する法律第 6 条第 1 項に規定する診断書（以下「臨床調査個人票」という。）の具体的な書式のうち新規の申請を行うための書式について、別添のとおり定め、平成 27 年 1 月 1 日から適用することとしたので通知する。ただし、同法の施行前の準備のために使用することは差し支えない。

なお、本通知は、地方自治法（昭和 22 年法律第 67 号）第 245 条の 4 第 1 項の規定に基づく技術的助言であることを申し添える。